



Neurology perspectives



17828 - EL SIGNO DEL MOLAR COMO INDICIO DIAGNÓSTICO EN EL SÍNDROME DE JOUBERT

Caravaca Puchades, A.; Tena Cucala, R.; Pons Escoda, A.; Favà Buch, A.; Arroyo Pereiro, P.; Martínez Yélamos, S.; Muñoz Vendrell, A.; Martínez Yélamos, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge.

Resumen

Objetivos: El síndrome de Joubert es una enfermedad hereditaria poco frecuente que se manifiesta clínicamente con ataxia, hipotonía y retraso psicomotor junto con patología respiratoria neonatal o alteración oculomotora. En ocasiones, este síndrome puede asociar anomalías oftalmológicas, malformaciones renales y/o hepáticas. El hallazgo más característico de este síndrome es el llamado signo del molar en relación a la atrofia selectiva del vermis cerebeloso que produce, aunque dicho hallazgo también puede encontrarse en otras patologías, incluyendo el síndrome de Cogan.

Material y métodos: Presentamos el caso de un varón de 32 años con antecedentes a destacar de trasplante renal en 1992, 2009 y 2019 en relación a IRC secundaria a nefronoptisis y síndrome de Cogan (apraxia oculomotora, hipoacusia neurosensorial y retraso psicomotor). Exploración neurológica inicial con disartria y abducción del ojo izquierdo en posición primaria de la mirada.

Resultados: Se realizó estudio con IRM cerebral evidenciándose el llamado signo del molar, moderada atrofia cortico-subcortical y leucoencefalopatía de perfil hipóxico-isquémico. Se solicitó un estudio genético dirigido el cual reveló la presencia en heterocigosis de la variante c.3811delG (p.Asp1271Thrfs*24) en el gen RPGRIP1L (16q12,2). Mutaciones en dicho gen se habían relacionado con la presencia adicional de malformaciones a nivel renal, no obstante dicha variante no había sido descrita hasta la fecha.

Conclusión: En conclusión, el síndrome de Joubert es una patología hereditaria poco frecuente que puede asociar alteraciones oftalmológicas, renales y hepáticas. La presencia de un patrón de atrofia vermiana (signo del molar) en la neuroimagen debe hacernos pensar en esta entidad.