



# Neurology perspectives



## 20411 - SÍNDROME DE PORETTI-BOLTSHAUSER VS. SÍNDROME DE JOUBERT. A PROPÓSITO DE UN CASO DE SÍNDROME CEREBELOSO CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL Y ALTERACIÓN OCULAR

García Amor, G.<sup>1</sup>; Matilla Dueñas, A.<sup>2</sup>; Lozano Sánchez, M.<sup>1</sup>; Gasch Navalón, E.<sup>2</sup>; Vilas Rolán, D.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; <sup>2</sup>Unidad de Neurogenética. Instituto de Investigación Germans Trias i Pujol.

### Resumen

**Objetivos:** Describir una paciente con un síndrome cerebeloso, alteración visual y discapacidad intelectual que resultó ser portadora de una variante patogénica en el gen LAMA1, asociada a síndrome de Poretti-Boltshauser y síndrome de Joubert.

**Material y métodos:** Mujer de 21 años con discapacidad intelectual desde la infancia, microcefalia, estrabismo convergente y atrofia de nervios ópticos. Historia familiar de consanguinidad en los padres. En la exploración neurológica se observó un estrabismo convergente del ojo izquierdo, nistagmus horizontal inagotable a la derecha, movimientos oculares sacádicos lentos, hipotonía de extremidades y ataxia de la marcha. A nivel oftalmológico presentaba una atrofia óptica bilateral con tortuosidad vascular retiniana. La RM cerebral mostró ausencia del vermis cerebeloso, con un cuarto ventrículo amplio y alargamiento de los pedúnculos cerebelosos superiores.

**Resultados:** El estudio genético mediante exoma dirigido identificó la variante patogénica c.2935del en homocigosis en el exón 21 en el gen LAMA1, asociada al síndrome de Poretti-Boltshauser y recientemente, al síndrome de Joubert, de herencia autosómica recesiva. Se planteó el diagnóstico diferencial entre ambas patologías. La presencia de una ataxia de debut en infancia precoz, no progresiva, con discapacidad intelectual y apraxia ocular era compatible con el síndrome de Poretti-Boltshauser. La displasia cerebelosa, así como la elongación de los pedúnculos cerebelosos superiores y la ausencia de signo del molar, apoyan este diagnóstico.

**Conclusión:** Aunque las variantes del gen LAMA1 se asocian a síndrome de Poretti-Boltshauser y síndrome de Joubert, las características clínicas y radiológicas nos pueden ayudar a realizar el diagnóstico final del paciente.