

3. Kim JS. Delayed onset mixed involuntary movements after thalamic stroke: clinical, radiological and pathophysiological findings. *Brain*. 2001;124:299-309.
4. Gatto EM, Zurrú MC, Rugilo S, Pardo AM, Martínez M, Fernández Pardo MM. Focal myoclonus associated with posterior thalamic hematoma. *Mov Disord*. 1998;13:182-3.
5. LeHérecy S, Grand S, Pollak P, Poupon F, Le Bass JF, Limousin P, et al. Clinical characteristics and topography of lesions in movement disorders due to thalamic lesions. *Neurology*. 2001;57:1055-66.
6. Lee MS, Marsden CD. Movement disorders following lesions of the thalamus or subthalamic region. *Mov Disord*. 1994;9:493-507.
7. López Domínguez JM, Rojas Marcos I, Sanz Fernández G, Robledo Strauss A. Infarto cortical frontal y temblor postural e intencional contralateral. *Neurología*. 2008;23:62-4.
8. Fariello RG, Schwartzman RJ, Beall SS. Hyperekplexia exacerbated by occlusion of posterior thalamic arteries. *Arch Neurol*. 1983;40:244-6.
9. Shibasaki H. Mioclonías y síndromes de sobresalto. En: Jankovic J, Tolosa E, editores. *Enfermedad de Parkinson y trastornos del movimiento*. 5.ª ed. Madrid: Lippincott Williams and Wilkins; 2007. p. 692-701.
10. Valls-Solé J. Funciones y disfunciones de la reacción de sobresalto en el ser humano. *Rev Neurol*. 2004;39:946-55.
11. Giménez C, Zafra F, López-Corcuera B, Aragón C. Bases moleculares de la hiperplexia hereditaria. *Rev Neurol*. 2008;47:648-52.
12. Kimber TE, Thompson PD. Symptomatic hiperekplexia occurring as a result of pontine infarction. *Mov Disord*. 1997;12:814-5.
13. Lera G, Scipioni O, García S, Cammarota A, Fischbein G, Gershanik O. A combined pattern of movement disorders resulting from posterolateral thalamic lesions of a vascular nature: a syndrome with clinico-radiologic correlation. *Mov Disord*. 2000;15:120-6.
14. Salas Puig J, Ribacoba Montero R. Síndromes mioclónicos. En: Jiménez Jiménez FJ, Luquin MR, Molina JA, Linazoroso G, editores. *Tratado de los trastornos del movimiento. Volumen III: Otros trastornos del movimiento*. 2.ª ed. Barcelona: Viguera; 2008. p. 1141-66.
15. Zhou L, Chillag KL, Nigro MA. Hyperekplexia: a treatable neurogenetic disease. *Brain Dev*. 2002;24:669-74.

Signo del molar: imagen característica en el síndrome de Joubert

Molar tooth sign: a characteristic image in Joubert syndrome

Sr. Editor:

El síndrome de Joubert (OMIM 213300) es un desorden raro autosómico recesivo, cuyo *locus* se encuentra en el cromosoma 9q, y se caracteriza por ataxia, retardo en el desarrollo psicomotor, anomalías oculares y respiratorias, relacionadas con disgenesia del vermis cerebelar y mesencéfalo. Actualmente es incluido en el espectro malformativo de síndromes cerebelooculorrenales (SCOR)¹. Característicamente se observa en la resonancia magnética (RM) de cerebro una imagen conocida como “el signo del molar”².

Comunicamos el caso de un varón de 2 años de edad, remitido con historia de hipotonía y retardo en el desarrollo psicomotor. Al examen físico en la consulta de genética se encuentra: pliegue epicántico bilateral, abombamiento frontal, occipucio prominente, labio superior triangular, paladar ojival, polidactilia postaxial en mano izquierda, además de hipotonía. Con estos hallazgos, se solicitó una RM de cerebro, la cual mostró el signo clásico “del molar” (fig. 1), por ausencia de vermis cerebeloso, con lo cual se hizo el diagnóstico clínico de síndrome de Joubert. En estudios complementarios, la valoración por oftalmología fue informada como normal y las pruebas de función hepática estaban elevadas.

Marie Joubert, una neuróloga francesa, fue la primera en comunicar este síndrome en 5 pacientes que presentaban trastornos de la respiración y movimientos oculares anormales, ataxia, retardo mental asociados con agenesia del vermis cerebeloso³. Maria et al⁴ propusieron los criterios

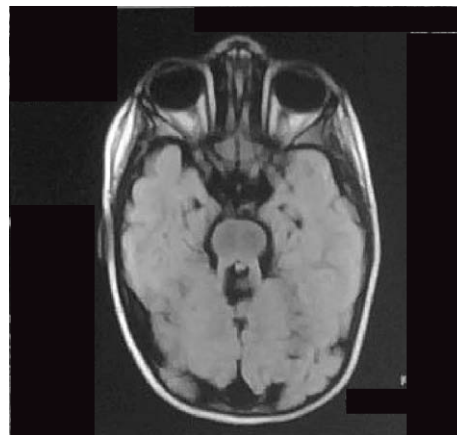


Figura 1 Resonancia magnética de cerebro, que muestra agenesia de vermis cerebeloso y disgenesia del mesencéfalo, originando la imagen del “signo del molar”.

diagnósticos para el síndrome de Joubert: hipotonía, ataxia, retardo general del desarrollo y signo del molar.

El signo del molar se observa en los cortes axiales de neuroimágenes, como la tomografía computarizada y la RM de cerebro, y se caracteriza por una fosa interpeduncular posterior profunda, pedúnculos cerebelares superiores engrosados y elongados, además de hipoplasia o agenesia del vermis cerebeloso¹.

El pronóstico de estos pacientes es pobre, con una tasa de supervivencia a 5 años solamente del 50%⁵. Estos pacientes son más susceptibles a los efectos depresores del sistema respiratorio por medicamentos anestésicos, como los opioides y el óxido nítrico, por lo cual el uso de estos agentes anestésicos debe evitarse⁶. La asesoría genética para este síndrome es necesaria pues hay riesgo de recurrencia del 25% para cada siguiente embarazo.

P. Hurtado* y H. Pachajoa

*Laboratorio de Citogenética, Facultad de Salud,
Universidad del Valle, Cali, Colombia*

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: paulamhv@gmail.com (P. Hurtado).

Bibliografía

1. Firth HV, Hurst JA. Cerebellar anomalies. En: Oxford desk reference clinical genetics. New York: Oxford University Press; 2005. p. 66-8.
2. Nagpal T, Pande S. Molar tooth sign: neuroimaging characteristic of Joubert syndrome. *Neurol India*. 2008;56:223.
3. Joubert M, Eisenring JJ, Robb JP, Andermann F. Familial agenesis of the cerebellar vermis. A syndrome of episodic hyperpnea, abnormal eye movements, ataxia and retardation. *Neurology*. 1969;19:813-25.
4. Maria BL, Boltshauser E, Palmer SC, Tran TX. Clinical features and revised diagnostic criteria in Joubert syndrome. *J Child Neurol*. 1999;14:583-90.
5. Alorainy IA, Sabir S, Seidahmed MZ, Farooqu HA, Salih MA. Brain stem and cerebellar findings in Joubert syndrome. *J Comput Assist Tomogr*. 2006;30:116-21.
6. Habre W, Sims C, D'Souza M. Anaesthetic management of children with Joubert syndrome. *Paediatr Anaesth*. 1997;7:251-3.