

## Diagnóstico diferencial

### Malformación de Dandy-Walker

El síndrome de Joubert es una enfermedad neurológica congénita muy rara, que implica una malformación del mesencéfalo y del cerebelo, con agenesia (desarrollo defectuoso, o falta de alguna parte de un órgano) o hipoplasia (desarrollo incompleto o defectuoso) del vermis (una parte del cerebelo) y cisterna magna pequeña.

Fue descrito por primera vez en 1969 por Marie Joubert y, en 1977, por Boltshauser e Isler. Desde entonces se han publicado más de 200 casos en la literatura especializada.

### Síntomas

Clínicamente, una característica es la alteración respiratoria, se manifiesta por alteración del patrón respiratorio durante los primeros meses de vida que puede posteriormente mejorar o desaparecer, y se caracteriza por períodos de hiperpnea (respiración profunda, rápida o fatigosa) que se alternan con períodos de apnea (suspensión temporal de la respiración).

Causa hipotonía (tono anormalmente disminuido del músculo), ataxia (carencia de la coordinación de movimientos musculares), retraso mental con importantes dificultades de expresión, apraxia (incapacidad para ejecutar actos motores voluntarios aprendidos) oculomotora y nistagmus. Menos frecuentemente presentan espasmos hemifaciales, así como movimientos de protrusión de la lengua rítmicos y continuos.

Otras anomalías acompañantes son alteraciones renales, principalmente riñones poliústicos que, para algunos autores, sólo están presentes en los casos asociados con distrofia de retina.

Algunos autores sugieren además la existencia de otros dos grupos: Joubert plus porque asocia anomalías adicionales del cerebro, cerebelo (excluyendo vermis) o del tronco cerebral y Joubert like, en el cual están ausentes las características radiológicas del síndrome.

Cursa con hipotonía (tono anormalmente disminuido del músculo), ataxia (carencia de la coordinación de movimientos musculares), retraso mental con importantes dificultades en la expresión, que conlleva a una infravaloración de la capacidad cognitiva, apraxia (incapacidad para ejecutar actos motores voluntarios aprendidos, a pesar de que exista la capacidad física y la voluntad de hacerlo, es decir: se entiende la orden y existe una buena disposición de realizar el movimiento) oculomotora y nistagmus (espasmos de los músculos del ojo que produce movimientos oculares rápidos e involuntarios). Menos frecuentemente presentan espasmos hemifaciales, así como movimientos de protrusión de la lengua rítmicos y continuos.

Otras anomalías acompañantes son alteraciones renales principalmente riñones poliústicos, que para algunos autores sólo están presentes en los casos asociados con distrofia (alteración del volumen y peso de un órgano) de retina. Los riñones así como el hígado pueden presentar inflamación intersticial crónica o fibrosis (proliferación del tejido conectivo fibroso). Debe tenerse en cuenta que la función renal normal durante la infancia no excluye futuros problemas renales. La asociación de cardiopatía (término general de la enfermedad del corazón) congénita es muy rara.

### Diagnóstico

El diagnóstico del síndrome de Joubert se basa en la clínica y en los datos radiológicos.

El síndrome de Joubert se ha clasificado radiológicamente en: disgenesia de vermis ligera, moderada y severa; algunos autores sugirieron además la existencia de otros dos grupos: Joubert plus porque

asocia anomalías adicionales del cerebro, cerebelo (excluyendo vermis) o del tronco cerebral y Joubert like, en las cuales están ausentes las características radiológicas del síndrome

La resonancia magnética nuclear muestra ausencia parcial o completa del vermis cerebeloso, fosa posterior normal o disminuida y ausencia de la decusación piramidal. También presentan alargamiento y estrechamiento de la unión pontomesencefálica, fosa interpeduncular profunda con engrosamiento de los pedúnculos cerebelosos superiores y fisura sagital superior por la hipoplasia y fusión incompleta de la región media del vermis. Las tres primeras alteraciones son componentes del llamado "signo de la muela", que para algunos autores es patognomónico (signo que no se encuentra más que en un estado mórbido determinado y es suficiente por si mismo para caracterizar este estado mórbido y para establecer su diagnóstico).

Histológicamente (histología es la parte de la anatomía que estudia los tejidos que forman los seres vivos) los hallazgos más frecuentes son agenesia del vermis, displasia de las estructuras de la unión pontomesencefálica y del bulbo raquídeo y fragmentación o hipoplasia de varios núcleos del mesencéfalo.

El diagnóstico diferencial debe hacerse con otros síndromes que presentan displasia del vermis: síndrome de Dandy Walker, síndrome orofaciodigital tipo 11, síndrome orofaciodigital tipo IV. Síndrome de Senior Löken y COACH. Radiografía del cráneo Tratamiento

No hay un tratamiento curativo de la enfermedad, el seguimiento multidisciplinario permite organizar estrategias de apoyo y tratamiento más adecuadas, que pueden incluir el uso de respiración mecánica asistida.

Se hereda como un rasgo genético autosómico recesivo.

#### Más Información

Asociación Española del Síndrome de Joubert

Dirección: Pablo Neruda, 98 esc 4 - 6ºb en: madrid 28038 (España)

Tel.: 91 778 22 86

Teléfono: 616551517

[bruano@ree.es](mailto:bruano@ree.es)

Asociación de familiares de afectados con Síndrome Joubert

Dirección: Ramírez Tome, 24-2ªA

Teléfono: 917782286

From:

<https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/> - Neurocirugía Contemporánea ISSN 1988-2661

Permanent link:

[https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=síndrome\\_de\\_joubert](https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=síndrome_de_joubert)

Last update: **2025/05/03 23:58**

