

CASO CLINICO : 2024 / 0023

Titulo:

APNEA COMO MANIFESTACION INICIAL DE SINDROME de JOUBERT

Tipo de trabajo:

CASO CLINICO

Introducción:

El síndrome de Joubert es una enfermedad genética autosómica recesiva, neurológica, que fue descrita por primera vez en 1969, por Marie Joubert. Se caracteriza por hipoplasia del vermis cerebeloso y signo del diente molar, asociado a problemas respiratorios desde el nacimiento, hipotonía, deterioro cognitivo, ataxia cerebelosa. Tiene una prevalencia entre 1:80 000 y 1:100 000.

Madre de 16 años, aparentemente sana, se decide interrupción por vía abdominal por embarazo pretérmino y RCIU. Nulo control prenatal, sin ultrasonidos en el trascurso del embarazo.

SOMATOMETRIA ? Peso: 1.725 kg ? Talla: 46 cm ? Perímetro cefálico: 30 cm.

Objetivos:

Conocer el las manifestaciones clínicas - neurológicas del síndrome de Joubert y su abordaje diagnostico

Material y Métodos:

Se obtiene producto APGAR 8/9 con S.A. de 3, sin respuesta al tratamiento convencional por lo que se administra fosfolípidos de pulmón porcino con mejora del patrón respiratorio, continuando manejo con CPAP. Desde su primer día de vida con apneas de repetición a pesar de las semanas de gestación por lo que se aborda de manera inicial y se maneja con cafeína. Se agrega presencia de rigidez generalizadas y movimientos mioclónicos por lo que se solicita EEG donde se reporta actividad anormal con patrón de brote supresión grave, por lo que se solicita interconsulta al servicio de neurología pediátrica quien sugiere realizar una resonancia magnética en la cual se observa: Ligera atrofia cortico-cortical bilateral y simétrica / Moderada hipoplasia del vermis cerebeloso / Cisterna supraselar amplia / Sin identificarse claramente signo del primer molar.

Por las características clínicas y anatómicas reveladas en la neuroimagen y el electroencefalograma que sugería una lesión cerebral grave y/o encefalopatía epiléptica temprana. Por la sospecha diagnóstica se solicitó estudio genético molecular de microarreglo el cual en su interpretación reporto: Se ha detectado una delección intersticial de 25 Kb en la región cromosómica 6q23.3 que abarca parcialmente al gen AHI1. El gen AHI1, se asocia a Síndrome de Joubert tipo 3 la cual una entidad autosómica recesiva que se caracteriza por hipoplasia del vermis cerebeloso y signo del diente molar, asociado a problemas respiratorios desde el nacimiento, hipotonía, deterioro cognitivo, ataxia cerebelosa.

Resultados:

no aplica para caso clinico

Conclusiones:

- 1.-El abordaje de las apneas en mayores de 34 SDG no debe minimizarse, retrasarse y/o limitarse a un USG trasfontanelar o solo tratarlas con metilxantinas ya que el porcentaje de apneas en los recién nacidos es inversamente proporcional a las semanas de gestación, siendo en >34 SDG solo un 5-7%.
- 2.- El diagnostico genético debe ser utilizado de manera dirigida pero rutinaria en pacientes que se tenga alta sospecha clínica de alguna alteración genética en nuestro caso manifestaciones clínicas + cambios anatómicos y electrofisiológicos que aunque no se observe en la RM con el signo de primer molar (signo patognomónico en algunas

Carteles Zoquipan 2018

bibliografías) contamos con el estudio genético confirmatorio

3.- Debemos de dar mas énfasis en nuestro medio a la consejería genética ya que se corrobora que la madre es portadora genética de la misma delección cromosómica