

:: Joubertov syndróm

Orpha číslo: ORPHA475

Prehľad

Joubertov syndróm je charakterizovaný kongenitálnou malformáciou mozgového kmeňa a agenézou alebo hypopláziou vermis mozočka. Tieto anomálie vedú k abnormálnej respiračnej činnosti, nystagmu, hypotónii, ataxii a motorickej retardácii. Prevalencia ochorenia sa odhaduje na 1/100000. V novorodeneckom období sa často manifestuje nepravidelnou dýchacou činnosťou (epizódy tachypnoe a/alebo apnoe) a nystagmom. Počas dojčenského obdobia hypotónia môže byť ďalším príznakom. Cerebelárna ataxia (nestabilná chôdza a imbalancia) sa môže objaviť neskôr. Oneskorené dosiahnutie motorických míľnikov je časté. Kognitívne funkcie sú variabilné, od závažného intelektuálneho deficitu až po normálnu inteligenciu. Neuro-ofthalmologické vyšetrenie môže odhaliť okulomotorickú apraxiu. V niektorých prípadoch sa môžu objaviť krčče. Podrobné vyšetrenie tváre odhalí charakteristické črty: veľká hlava, prominujúce čelo, vysoké zaoblené obočie, epikanty, ptóza (občas), nos s prominujúcimi nozdrami, otvorené ústa (v útlom veku oválneho tvaru, neskôr romboidného a napokon až trojuholníkovitého tvaru s kútikmi smerujúcimi nadol), protrúzia jazyka a rytmické pohyby jazyka, občas aj nízko posadené a šikmé ušnice. Iné menej časté príznaky zahŕňajú retinálnu dystrofiu, nefronoftízu a polydaktýliu. Syndróm je geneticky heterogénny, až sedem génov, *AHI1* (6q23), *NPHP1* (2q13), *CEP290* (12q21), *TMEM67* (8q22), *RPGRIP1L* (16q12), *ARL13B* (3p12.3-q12.3) a *CC2D2A* (4p15), a dva lokusy na chromozóme 9q34 (*JBTS1*) a 11p12-q13 (*CORS2/JBTS2*) je asociovaných s chorobou. Dedičnosť je autozómovo recesívna. Diagnóza sa stanoví na základe klinických príznakov (hypotónia, ataxia, oneskorený vývin, okulomotorická apraxia) a prítomnosti charakteristických neurorádiologických zmien v zmysle tzv. "znamenia moláru" (MTS) na magnetickej rezonancii (MRI). MTS vyplýva z hypoplázie vermis mozočka a z malformácií stredného a zadného mozgu. Diferenciálna diagnóza zahŕňa ochorenia príbuzné Joubertovmu syndrómu (JSRD), malformácie vermis mozočka bez MTS (patrí sem Dandy-Walkerova malformácia), X-viazanú mozočkovú hypopláziu, ataxiu s okulomotorickou apraxiou typu 1 a 2 (AOA1, AOA2), kongenitálne poruchy glykozylácie (CDG), 3-C syndróm, pontocerebelárnu hypopláziu/atrofiu, orofaciogigitálne syndrómy II a III, a Meckel-Gruberov syndróm. Prenatálna diagnostika je možná prostredníctvom molekulárneho vyšetrenia a zobrazovacích vyšetrení (fetálna ultrasonografia a MRI). Analýza DNA je odporúčaná pre rodiny, v ktorých u postihnutého jedinca boli odhalené obidve choroby spôsobujúce mutácie. Genetická konzultácia je dôležitá z hľadiska prevencie výskytu nových prípadov, predovšetkým u párov s jedným chorým dieťaťom. Riziko postihnutia v ďalšom tehotenstve je 25%. Manažment je symptomatický a musí byť multidisciplinárny. Edukačné programy, fyzikálna, pracovná a rečová terapia majú prispieť k zlepšeniu hypotónie a redukcii zaostávania v psychomotorickom vývine. Pre mierne formy ochorenia je prognóza priaznivá. Pacienti so závažnou formou vyžadujú liečbu v špecializovanom referenčnom centre.

Odborní recenzenti :

- DR. Carmen ESPINÓS
- Pr. Francesc PALAU

Posledná úprava : Apríl 2009

Preklad : December 2012, MUDr. Eszter Hegyi



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net