

IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Signo del «diente molar»

'Molar tooth' sign

J.M. Prats Viñas*, M.J. Martínez González, A. García Ribes e I. Suinaga Errasti

Unidad de Neuropediatría, Hospital de Cruces, Baracaldo, Vizcaya, España

Disponible en Internet el 16 de julio de 2011

Imagen de resonancia magnética realizada a la edad de 8 días de vida a una niña nacida a término con un problema de polipnea neonatal de 90 a 100 respiraciones por minuto

alternando con periodos eupneicos, de origen inexplicable desde el punto de vista físico. Se aprecia la imagen característica en «diente molar» debida a la horizontalización de los pedúnculos cerebelosos superiores (fig. 1) y la ausencia del vermis cerebeloso dando lugar a un aspecto peculiar «en paraguas», siendo la falta de señal del vermis la que dibuja el trazo vertical que hace de mango (fig. 2). Ambas son propias de un síndrome de Joubert.

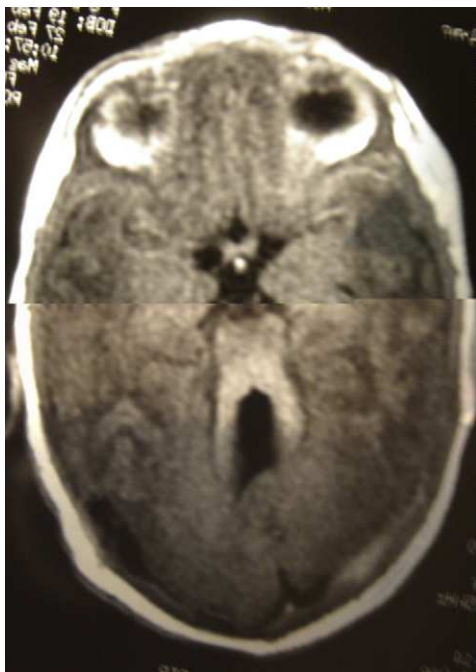


Figura 1

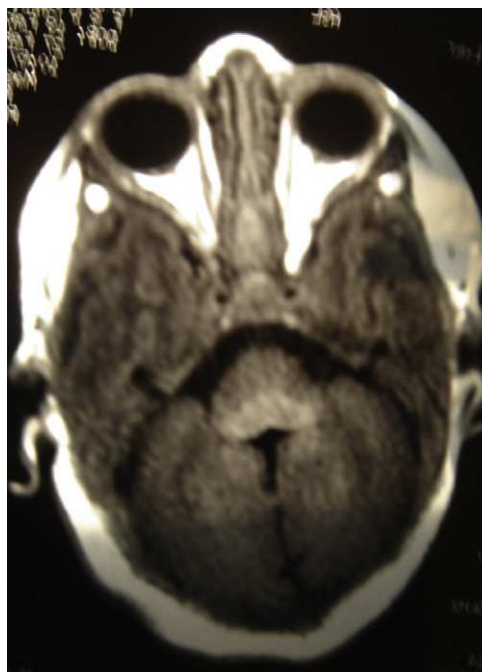


Figura 2

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: pprats@gmail.com (J.M. Prats Viñas).

Este caso corresponde a una forma clásica del Síndrome de Joubert que, a su vez, es solamente una de las diversas entidades que comparten el signo del «diente molar»¹.

Estas entidades cursan con ataxia severa y afectación cognitiva².

Respecto a la genética, se transmite con un patrón mendeliano autosómico recesivo y existe todavía gran confusión sin que se haya sido posible establecer correctamente que fenotipos corresponden a cada una de las alteraciones. Hasta el momento se han reconocido tres locus genéticos que se sitúan en el 9q34.3 (JST1), en el 11p112q12.3 (JST2) y en el 6q23 (JST3), que es el único donde se ha caracterizado el gen AHI1, correspondiente a la forma clásica sin afectación visceral. Así mismo, el gen NPHP1 de la nefronoptosis

juvenil puede dar lugar a síndromes parecidos al Joubert. En todos los casos debe descartarse una afectación retiniana y renal ya que alguno de estos síndromes puede acompañarse de ceguera y/o nefronoptosis de aparición tardía.

Bibliografía

1. Dan Doherty MD. Joubert síndrome: insights into brain development, cilium biology, and complex disease. *Semin Pediatr Neurol.* 2009;16:143–54.
2. Bolduc M, Limperopoulos C. Neurodevelopmental outcomes in children with cerebellar malformations: a systematic review. *Dev Med Child Neurol.* 2009;51:256–67.