

# Joubert Sendromu: Bilgisayarlı Tomografi Bulguları: Olgu Sunumu

## JOUBERT'S SYNDROME: COMPUTED TOMOGRAPHY FINDINGS: A CASE REPORT

Dr. Lale PAŞAOĞLU,<sup>a</sup> Dr. Eşref PAŞAOĞLU,<sup>a</sup> Dr. Yakup AKSOY,<sup>a</sup> Dr. Suha KOPARAL<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Radyoloji Kliniği, Ankara Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, ANKARA

### Özet

Nadir görülen Joubert sendromlu olgu klinik ve kranial bilgisayarlı tomografi (BT) bulgularıyla sunuldu.

Oksipital ensefalosel nedeniyle opere olan, 4 ekstremitesinde polidaktilisi, gelişme geriliği, hipotoni, ataksi ve nistagmusu olan 2.5 yaşındaki kız çocuğa kranial BT incelemesi yapıldı.

Aksiyal BT kesitlerinde serebellar vermisin hipoplazik olduğu, 4. ventrikülün genişlediği ve orta hattaki yarık ile posteriora uzandığı, interpedinküler fossanın derinleştiği görüldü. Süperior serebellar pedinküllerin kalın olduğu ve Joubert sendromu için tipik olan molar diş görünümü oluşturduğu izlendi.

Joubert sendromunda görülen karakteristik molar diş belirtisi benzer arka beyin malformasyonlarından ayırıcı tanısında önemlidir.

**Anahtar Kelimeler:** Mental retardasyon, cerebellum, bilgisayarlı tomografi

Türkiye Klinikleri J Med Sci 2005, 25:310-312

### Abstract

Joubert's syndrome is a rarely seen clinical disorder. We were able to diagnose such a case with the aid of clinical symptoms and computed tomography findings.

A 2.5 year-old female patient underwent an operation to correct an occipital encephalocele. She manifested growth retardation, polydactyly of all extremities, hypotonia, ataxia and nystagmus. Cranial computed tomography was performed and cerebellar vermian hypoplasia, dilatation of the fourth ventricle extending posteriorly along the midline cleft, deepening of the interpeduncular fossa, thickening of the superior cerebellar peduncles and a molar tooth sign (a typical finding of Joubert's syndrome) were detected.

Characteristic findings such as the molar tooth sign are important in differentiating Joubert's syndrome from similar posterior brain malformations. Computed tomography is a useful diagnostic tool.

**Key Words:** Mental retardation, cerebellum, tomography, X-ray computed

Joubert sendromu nadir görülen otozomal resesif geçiş gösteren bir durum olup, beyin sapı ve serebellar malformasyonlar, hipotoni, hiperpne ve apne, nörooftalmolojik bozukluklar ve mental retardasyon ile karakterizedir.<sup>1</sup> İlk defa 1969 yılında Joubert ve ark. tarafından epizodik hiperpne, anormal göz hareketleri, ataksi, mental retardasyon, serebellar vermian hipoplazi ve aplazisi olan 4 çocukta tanımlanmıştır.<sup>2</sup> Hipotoni, denge bozukluğu ve

gelişme geriliği sık görülen bulgular olup %50-75 hastada epizodik hiperpne ve apne görülür.<sup>1</sup>

Joubert sendromunun patogenezi tam olarak açıklanamamış olup, nöropatolojik az sayıda çalışma yayınlanmıştır.<sup>2-4</sup>

Bu yazıda nadir görülen Joubert sendromlu olgu klinik ve bilgisayarlı tomografi (BT) bulgularıyla sunulmuştur.

### Olgu Sunumu

Oksipital ensefalosel nedeniyle kese eksizyonu ve duraplasti yapılan, 4 ekstremitesinde polidaktilisi, gelişme geriliği, hipotoni, ataksi ve nistagmusu olan 2,5 yaşındaki kız çocuğa kranial BT incelemesi yapıldı. Aksiyal BT kesitlerinde serebellar vermisin hipoplazik olduğu, 4. ventrikülün genişlediği ve orta hattaki yarık ile posteriora uzandığı, interpedinküler fossanın

Geliş Tarihi/Received: 25.07.2003 Kabul Tarihi/Accepted: 09.04.2004

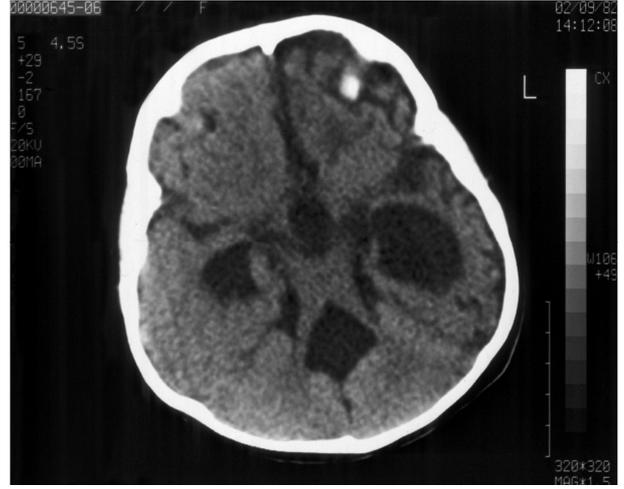
Olgu 23. Ulusal Radyoloji Kongresi (Antalya 31 Ekim-3 Kasım)'nde poster olarak sunulmuştur.

**Yazışma Adresi/Correspondence:** Dr. Lale PAŞAOĞLU  
Beta Sitesi Villaları No: 28  
Ümitköy, ANKARA  
ldamgaci@hotmail.com

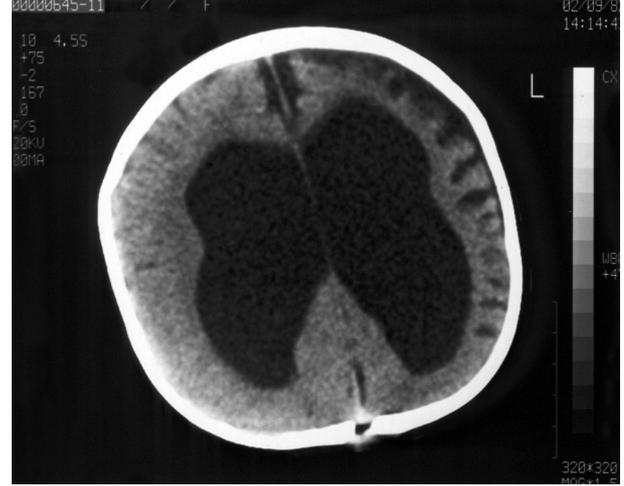
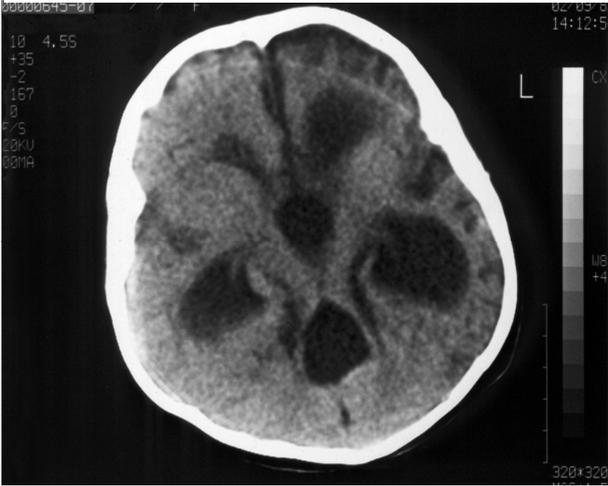
Copyright © 2005 by Türkiye Klinikleri



**Resim 1.** Posterior fossa düzeyinden alınan aksiyal BT kesitinde serebellar vermiste hipoplazi, 4. ventrikülde genişleme ve orta hattaki yarı izlenmektedir.



**Resim 2.** Süperior serebellar pedinküllerde kalınlaşma ve uzama, 4. ventrikülde genişleme ve molar diş görünümünü görmektedir.



**Resim 3A, B.** Üçüncü ve lateral ventriküllerde genişleme, sol frontoparietal subaraknoid mesafede belirginleşme izlenmektedir.

derinleştiği görüldü. Süperior serebellar pedinküllerin kalın olduğu ve Joubert sendromu için tipik olan molar diş görünümünü oluşturduğu izlendi (Resim 1, 2). Üçüncü ve lateral ventriküllerde genişleme ve sol frontoparietal subaraknoid mesafede genişleme görüldü (Resim 3A, B).

### Tartışma

Joubert sendromunun patogenezi tam olarak açıklanamamıştır.<sup>2-4</sup>

Serebellar vermiste displazi olgularının tümünde görülmektedir. Purkinje hücre tabakasında nöronal kayıp ve gliosis, dentat nukleusta fragmantasyon,

lokus seruleusta uzama, inferior olivar nukleusta displazi, piramidal çaprazlaşmada kayıp, soliter nukleus ve traktları ile trigeminal sinir nukleusu ve spinal traktlarında anormallikler gibi gelişimsel malformasyonlar görülebilmektedir.<sup>2,3</sup> Joubert sendromunda interpedinküler fossada derinleşme, istmusta uzama ve incelmeye görülür. Süperior serebellar pedinküller kalın olup, ponsun dorsal kısmına dik olarak uzanırlar.<sup>5</sup> Joubert sendromunda serebellar vermiste aplazi veya belirgin hipoplazi, interpedinküler fossada belirginleşme, istmusta uzama ve incelmeye, süperior serebellar pedinküllerde kalınlaşma ile oluşan

molar diş belirtisi karakteristik radyolojik bulgudur.<sup>5,6</sup> Ayrıca daha az sıklıkta obeksin alçak lokalizasyonu, medullada uzama ve olivar volümün azalması gibi bulgular görülebilir. Olguların 1/3'ünde lateral ventriküllerde genişleme, subaraknoid alanda belirginleşme ve miyelinizasyon gecikmesi gibi supratentorial anormallikler izlenebilmektedir.<sup>4,5</sup>

Olgumuzda serebellar vermisin hipoplazik olduğu, 4. ventrikülün genişlediği ve vermisteki yarık ile posteriora uzandığı görüldü. Ayrıca interpedinküler fossanın derinleştiği, süperior serebellar pedinküllerin kalınlaştığı, pons dorsal kesimine dik olarak uzandığı görüldü ve tipik molar diş görünümü izlendi. Üçüncü ve lateral ventriküllerde genişleme ve sol frontoparietal subaraknoid mesafede belirginleşme saptandı.

Joubert sendromunda epizodik hiperpne ve apne, anormal göz hareketleri, ataksi, mental retardasyon, hipotoni, gelişme geriliği yanında daha az sıklıkla kistik böbrek hastalığı, polidaktili, karaciğer hastalığı, duodenal atrezi, hemifasiyal spazm, fasiyal asimetri, oksipital ensefalosel veya meningesel, korpus kallosum agenezisi görülebilmektedir.<sup>2,7-11</sup> Olgumuzda gelişme geriliği, hipotoni, nistagmus ve ataksi yanında 4 ekstremitede polidaktili vardı ve oksipital ensefalosel nedeniyle opere edilmişti.

Arima, Senior-Loken, COACH, serebellar vermian hipoplazi, oligofreni, konjenital ataksi, koloboma ve hepatik fibrozis sendromlarında da serebellar vermian apilazi veya hipoplazi görüldüğünden Joubert sendromu ile karışabilir. Joubert sendromunda görülen karakteristik molar diş görünümü ayırıcı tanıda önemlidir.<sup>1</sup> Ayrıca Joubert sendromu ile birlikte tektoserebellar

displazi ve Dandy-Walker malformasyonu görülebilir.<sup>5</sup>

Tipik kranial BT bulgularıyla Joubert sendromu diğer sendromlardan kolaylıkla ayırt edilerek tanınabilir.

#### KAYNAKLAR

1. Maria BL, Boltshauser E, Palmer SC, Tran TX. Clinical features and revised diagnostic criteria in Joubert syndrome. *J Child Neurol* 1999;14:583-90.
2. 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.
3. Yachnis AT, Rorke LB. Neuropathology of Joubert syndrome. *J Child Neurol* 1999;14:655-9.
4. Friede RL, Boltshauser E. Uncommon syndromes of cerebellar aplasia. I: Joubert syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1978;20:758-63.
5. Quisling RG, Barkovich AJ, Maria BL. Magnetic resonance imaging features and classification of central nervous system malformations in Joubert syndrome. *J Child Neurol* 1999;14:628-35.
6. Maria BL, Quisling RG, Rosainz LC, et al. Molar tooth sign in Joubert syndrome: Clinical, radiologic and pathologic significance. *J Child Neurol* 1999;14:368-76.
7. Egger J, Bellman MH, Ross EM, Baraitser M. Joubert-Boltshauser syndrome with polydactyly in siblings. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1982;45:737-9.
8. Zamponi N, Rossi B, Messori A, Polonara G, Regnicolo L, Cardinali C. Joubert syndrome with associated corpus callosum agenesis. *Eur J Paediatr Neurol* 2002;6:63-6.
9. King MD, Dudgeon J, Stephenson JB. Joubert's syndrome with retinal dysplasia: Neonatal tachypnoea as the clue to a genetic brain-eye malformation. *Arch Dis Child* 1984;59:709-18.
10. Saraiva JM, Baraitser M. Joubert syndrome: A review. *Am J Med Genet* 1992;43:726-31.
11. Houdou S, Ohno K, Takashima S, Takeshita K. Joubert syndrome associated with unilateral ptosis and Leber congenital amaurosis. *Pediatr Neurol* 1986;2:102-5.