

37

JOUBERTOV SINDROM

Joubertov sindrom poremećaj je razvoja mozga koji može utjecati na mnoge dijelove tijela. Karakterizira ga odsutnost ili nerazvijenost cerebelarnog vermisa (dijela mozga koji kontrolira ravnotežu i koordinaciju) i neispravno razvijeno moždano deblo (veza između mozga i leđne moždine). Zajedno, oni uzrokuju karakterističnu pojavu znaka kutnjaka na magnetskoj rezonanci. Znakovi i simptomi mogu se razlikovati, ali obično uključuju slab mišićni tonus (hipotoniju), nenormalne obrasce disanja, nenormalne pokrete očiju, ataksiju, prepoznatljive crte lica, i intelektualne poteškoće. Mogu biti prisutne i razne druge nenormalnosti. Joubertov sindrom mogu uzrokovati mutacije bilo kojeg od mnogih gena. Nasljeđivanje je obično autosomno recesivno, ali rijetko može biti X-vezano recesivno. Liječenje je potpuno i ovisi o simptomima koji se javljaju kod svake osobe.

Većina novorođenčadi s Joubertovim sindromom ima slab mišićni tonus (hipotoniju), što se u ranom djetinjstvu razvija u poteškoće s koordinacijom pokreta (ataksija). Oboljela djeca mogu imati epizode neobično brzog ili usporenog disanja (hiperpneje), koje se obično pojavljuju ubrzo nakon rođenja. One mogu biti pojačane emocionalnim stresom, ali se postupno poboljšavaju kako dijete raste i obično nestaju oko 6. mjeseca starosti.

Uobičajeni su i nenormalni pokreti očiju. Često se javlja okulomotorna apraksija i uzrokuje poteškoće u pomicanju pogleda s jedne na drugu stranu. Osobe s okulomotornom apraksijom moraju okrenuti glavu da bi vidjele stvari u svojem području perifernog vida.

Razvoj sposobnosti, posebno jezika i motoričkih vještina, kasni s različitom ozbiljnošću. Česte su umjerene do teške intelektualne poteškoće, ali neke osobe koje boluju od Joubertovog

sindroma imaju normalne intelektualne sposobnosti.

Karakteristične su i prepoznatljive crte lica. One uključuju široko čelo, zaobljene obrve, obješene kapke (ptoza), široko razmaknute oči, nisko postavljene uši i usta trokutastog oblika.

Joubertov sindrom može uzrokovati širok raspon dodatnih znakova i simptoma. Sindrom je ponekad povezan s drugim abnormalnostima oka (poput distrofije mrežnice, koja može uzrokovati gubitak vida), bolešću bubrega, bolešću jetre, abnormalnošću kostiju (poput dodatnih prstiju na rukama i nogama) i hormonskim (endokrinim) problemima. Kada se karakteristične značajke Joubertovog sindroma pojave s jednom ili više od ovih dodatnih značajki, istraživači to stanje nazivaju „Joubertovim sindromom i srodnim poremećajima (JSRD)“ ili podvrstom Joubertovog sindroma.