



# Olgu sunumu: Joubert Sendromu

Dr. Didar Kurt  
İ.Ü. İstanbul Tıp Fakültesi  
Kadın Hastalıkları ve Doğum AD  
Perinatoloji BD

Türkiye Maternal Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği

**ULTRASONOGRAFİ KURSU**

2-4 KASIM 2017  
HARBİYE ASKERİ MÜZE, İSTANBUL

Prof. Dr. Hayri Ermiş  
Anısına...

Maternal - Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği  
Türkiye  
23-06-1998



# Olgu

- 37 yař, G6P3A2 yařayan 1
- Bilinen bir hastalıđı yok.
- Akraba evliliđi yok.
- 26. gebelik haftasında vermiş hipoplazisi ön tanısıyla kliniđimize refere edildi.

# Bulgular-1



- TAUS
  - Dördüncü ventrikül ile sisterna magna iştiraklı
  - Vermis izlenmedi
  - Ventrikülomegali saptanmadı
  - Sol elde polidaktili

## Bulgular-2



- TVUSG
  - Sagittal planda vermis izlenemedi.
  - Tentoryum eleve izlendi.
  - Korpus kallozum normal morfolojide görüldü.
  - Ek intrakranial anomali saptanmadı.

## Bulgular-3



### • FETAL KRANYAL MR

- Vermis visualize edilemedi.
- Süperior serebellar pedinküller elongé görünümde
- ‘*molar tooth*’ bulgusu izlendi.
- Tanı

### • Joubert Sendromu

## Ayırıcı tanı

- Dandy-Walker malformasyonu
- Pontocerebellar hipoplazi/atrofi
- Meckel-Gruber sendromu

# Dođal seyir

- Vermis agenezisi, molar tooth bulgusu, polidaktili
  - Joubert sendromu
- Normal fetal karyotip
  - Kromozomal array yapılamadı
- Olumsuz prognoz anlatılarak aileye gebeliđin terminasyon seęeneđi sunuldu ve
  - Dıř merkezde terminasyon
  - 1300 gr, 37 cm ölçülerinde erkek fetüs
  - Postmortem genetik muayene ve otopsi ailenin kabul etmemesi nedeniyle yapılamadı.

# Sonuç- Joubert Sendromu

- İnsidansı 1/80.000-1/100.000 OR kalıtım
  - 30'dan fazla mutasyon sorumlu tutulmaktadır
  - Bu genlerdeki mutasyonlar hücrelerde silya yapısını bozmaktadır.
  - Etkilenmiş çocuğu olan ailelerde tekrarlama riski %25
- Anormal solunum düzeni ve göz hareketleri
- Hipotoni, ataksi ve nöromotor gerilik
- Retinal distrofi, kolobom, polikistik böbrek, polidaktili, hepatik fibrozis

# Sonuç- Joubert Sendromu

- Fetal kranial MRI:
  - *'Molar tooth'* bulgusu patognomik bulgusudur;
    - Vermis hipoplazisi/agenезisi,
    - Posterior interpedinküler fossada genişleme,
    - Kalın ve uzamış serebellar pedinküller.

## Sonu- Joubert Sendromu

- Spesifik bir tedavisi yoktur, destek tedavi uygulanır.
- Renal ,retinal ve hepatik sorunlar aısından takip gerekir.
- Erken ocuklukta lüm sıktır.