

Images in medicine

Signe de « la dent molaire »: aspect caractéristique en IRM du syndrome de Joubert

Manel Jellouli^{1,&}, Tahar Gargah¹

¹Service de Pédiatrie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie

[&]Corresponding author: Manel Jellouli, Service de Pédiatrie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie

Key words: Syndrome de Joubert, néphronoptise, insuffisance rénale

Received: 15/09/2015 - Accepted: 08/10/2015 - Published: 13/10/2015

Pan African Medical Journal. 2015; 2015:127 doi:10.11604/pamj.2015.22.127.7971

This article is available online at: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/22/127/full/>

© Manel Jellouli et al. The Pan African Medical Journal - ISSN 1937-8688. This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/2.0>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Image en médecine

Le syndrome de Joubert est une affection génétique rare, de transmission autosomique récessive, caractérisé par une malformation congénitale du tronc cérébral et une agénésie ou une hypoplasie du vermis cérébelleux entraînant des troubles respiratoires, un nystagmus, une hypotonie, une ataxie et un retard du développement moteur. L'imagerie par résonance magnétique permet de poser le diagnostic en mettant en évidence le "signe de la molaire" (Molar tooth sign). Nous rapportons l'observation d'une fille âgée de 2 ans 4 mois, issue d'un mariage consanguin 2^{ème} degré, hospitalisée pour exploration d'un retard psychomoteur. A l'examen, elle présentait une hypotonie, la marche n'était pas encore acquise. Elle avait un syndrome cérébelleux et des mouvements anormaux des yeux à type de nystagmus. L'image par résonance magnétique cérébrale a révélé une hypoplasie du vermis cérébelleux, les péduncules cérébelleux supérieurs étaient horizontalisés et épaissis avec aspect de « dent molaire » en faveur d'un syndrome de Joubert. L'évolution était marquée par l'installation d'un retard de croissance avec un syndrome

polyuropolydipsique. A la biologie, une insuffisance rénale chronique progressive était identifiée. L'étude génétique n'a pas trouvé de mutation du gène NPHP1. Le diagnostic de néphronoptise était retenu devant l'association d'insuffisance rénale progressive avec le syndrome de Joubert.

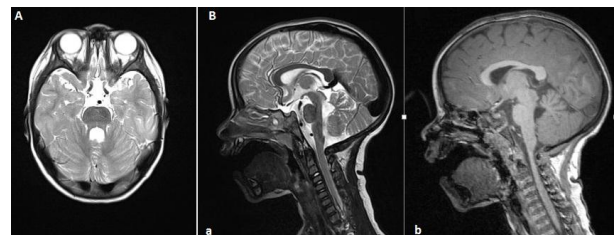


Figure 1: (A) IRM cérébrale en coupe sagittale montrant une hypoplasie vermienne prédominante à l'étage supérieure; (B) IRM cérébrale en coupe axiale en T1 et T2 montrant l'élargissement des péduncules cérébelleux supérieurs avec l'aspect caractéristique en « dent de molaire »