

## ¿Qué es Asinjou?

Asinjou es la **Asociación Española del Síndrome de Joubert**. Se constituye el 18 de Octubre de 2002, como Asociación de Interés Social sin ánimo de lucro, inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones del Ministerio del Interior, con número nacional 169.781 de la sección primera. Su ámbito de actuación es todo el territorio del Estado y tiene su sede en Madrid.

«Se fundó a raíz de que mi hijo es actualmente el único niño (que se sepa) en el territorio español con el Síndrome Joubert Plus. Estamos luchando cada día e intentando avanzar a través de la fisioterapia, pero nos queda mucho trabajo y mucho camino por delante», dice Belén Ruano, madre del niño afectado.

## Fines de la Asociación

Proporcionar la adecuada información sobre el **Síndrome de Joubert** a las personas diagnosticadas. Fomentar el conocimiento de la enfermedad por los médicos y la sociedad en general.

La promoción de toda clase de terapias encaminadas al desarrollo psicomotor y psíquico, y conseguir una mejor calidad de vida para todos los afectados.

Ayuda y apoyo humano para las familias.



### Domicilio Social:

Avda. Pablo Neruda, 98-4, 6º B  
28038 MADRID

•  
[www.asinjou.org](http://www.asinjou.org)  
[bruano@ree.es](mailto:bruano@ree.es)

•  
Tel. 91 778 22 86

### Contacto:

•  
Belén Ruano

Colabora:

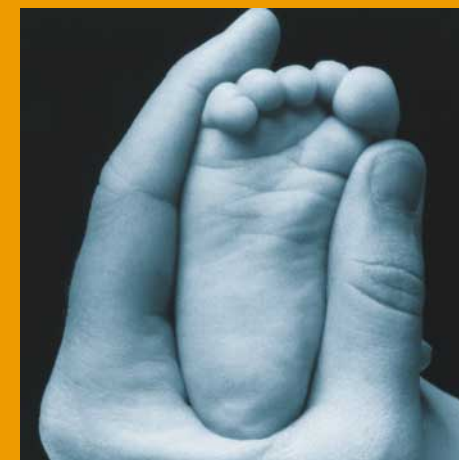


**RED ELÉCTRICA**  
DE ESPAÑA

[www.ree.es](http://www.ree.es)



Inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones del Ministerio del Interior, con el Nº 169.781 de la Sección 1ª.



**tú puedes colaborar**

### Haciéndote socio de **asinjou**:

Tus donaciones servirán para difundir información sobre la enfermedad en nuestro país, con el fin de mejorar el diagnóstico, tratamiento y calidad de vida de personas y familias afectadas.

### Haciéndote voluntario:

Necesitamos colaboradores que nos ayuden a difundir el conocimiento de la enfermedad y su problemática en el ámbito de las terapias y de la calidad de vida. Cuéntanos tu idea.

«Ayúdanos, con pequeños pasitos alcanzaremos grandes metas»

## Boletín de suscripción

Nombre \_\_\_\_\_  
Apellidos \_\_\_\_\_  
Calle \_\_\_\_\_ N° \_\_\_\_\_  
Población \_\_\_\_\_ C.P. \_\_\_\_\_  
Provincia \_\_\_\_\_ NIF \_\_\_\_\_  
Teléfono \_\_\_\_\_  
E-mail \_\_\_\_\_

Si, deseo pertenecer a la Asociación Española del Síndrome de Joubert, abonando la cantidad de

- \_\_\_\_\_ € Anuales
- \_\_\_\_\_ € Aportación única

Ingresando en la cuenta de la Asociación  
N° 2038 1753 6000346123  
o domiciliando el pago en mi Banco/Caja.

Calle \_\_\_\_\_ N° \_\_\_\_\_  
Población \_\_\_\_\_ C.P. \_\_\_\_\_

Entidad	Oficina	D.C.	Cuenta
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

En \_\_\_\_\_ a \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_

Firmado:



**Asociación Española del Síndrome de Joubert**  
Avda. de Pablo Neruda, 98, esc. 4, 6° B · 28038 Madrid  
Tel. 91 778 22 86 ó 616 551 517

**Asinjou**, es miembro de **Joubert Syndrome Foundation (USA)**, **FEDER** (Federación Española de Enfermedades Raras) y **EURORDIS** (European Organization for Rare Disorders).

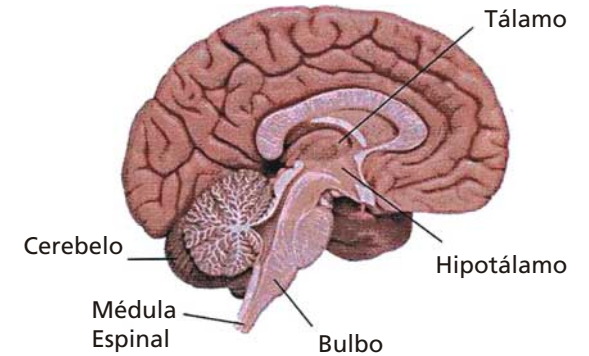
## ¿Qué es el Síndrome de Joubert?

El **Síndrome de Joubert** es una enfermedad neurológica **congénita muy rara**, que implica una malformación del mesencéfalo y del cerebelo, con agenesia (desarrollo defectuoso, o falta de alguna parte de un órgano) o hipoplasia (desarrollo incompleto o defectuoso) del vermis (una parte del cerebelo) y cisterna magna pequeña.

Fue descrito por primera vez en 1969 por Marie Joubert y, en 1977, por Boltshauser e Isler. Desde entonces se han publicado más de 200 casos en la literatura especializada.

Clínicamente, una característica es la alteración respiratoria, se manifiesta por alteración del patrón respiratorio durante los primeros meses de vida que puede posteriormente mejorar o desaparecer, y se caracteriza por periodos de *hiperpernea* (respiración profunda, rápida o fatigosa) que se alternan con *periodos de apnea* (suspensión temporal de la respiración).

**Causa hipotonía** (tono anormalmente disminuido del músculo), **ataxia** (carencia de la coordinación de movimientos musculares), **retraso mental** con importantes dificultades de expresión, **apraxia** (incapacidad para ejecutar actos motores voluntarios aprendidos) oculomotora y nistagmus. Menos



frecuentemente presentan espasmos hemifaciales, así como movimientos de protrusión de la lengua rítmicos y continuos.

Otras anomalías acompañantes son alteraciones renales, principalmente riñones poliquísticos que, para algunos autores, sólo están presentes en los casos asociados con distrofia de retina.

Algunos autores sugieren además la existencia de otros dos grupos: Joubert Plus porque asocia anomalías adicionales del cerebro, cerebelo (excluyendo vermis) o del tronco cerebral y Joubert Like, en el cual están ausentes las características radiológicas del síndrome.

*No hay un tratamiento curativo de la enfermedad*, el seguimiento multidisciplinario permite organizar las estrategias de apoyo y tratamiento más adecuadas, que pueden incluir el uso de respiración mecánica asistida.

*Se hereda como un rasgo genético autosómico recesivo.*