

:: Σύνδρομο Joubert με διαταραχές από το ήπαρ

Αριθμός Orphanet: ORPHA1454

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Joubert με διαταραχές από το ήπαρ είναι ένας σπάνιος τύπος του συνδρόμου Joubert και των σχετιζόμενων διαταραχών (JSRD, βλέπε τον όρο αυτό) που χαρακτηρίζεται από τις νευρολογικές εκδηλώσεις του JS και συγγενή ηπατική ίνωση (CHF). Ο επιπολασμός είναι άγνωστος. Η ηλικία έναρξης και η σοβαρότητα των ηπατικών εκδηλώσεων είναι ποικίλη. Μερικοί ασθενείς μπορεί επιπροσθέτως να παρουσιάζουν κολοβώματα χοριοαμφιβληστροειδούς ή οπτικού νεύρου και νεφρονόφθιση (NPH), αλλά δεν είναι υποχρεωτικά χαρακτηριστικά αυτού του τύπου της νόσου. Άνω του 70% των περιπτώσεων οφείλονται σε μεταλλάξεις στο γονίδιο *TMEM67* (8q22.1). Μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Δρ.: Francesco BRANCATI
- Καθ.: Bruno DALLAPICCOLA
- Καθ.: Enza Maria VALENTE

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιούλιος 2011

Μετάφραση: Φεβρουάριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 1