

:: Σύνδρομο Joubert με ανωμαλίες από τους οφθαλμούς

Αριθμός Orphanet: ORPHA220493

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Joubert με ανωμαλίες από τους οφθαλμούς, μαζί με το μεμονωμένο JS, είναι η πιο συχνή μορφή του συνδρόμου Joubert και των σχετιζόμενων διαταραχών (JSRD, βλέπε τον όρο αυτό) που χαρακτηρίζεται από τις νευρολογικές εκδηλώσεις του JS και συσχετίζεται με δυστροφία του αμφιβληστροειδούς. Ο επιπολασμός είναι άγνωστος. Η ηλικία εμφάνισης και η σοβαρότητα της συμμετοχής του αμφιβληστροειδούς ποικίλει: και εκτείνεται από συγγενή τύφλωση σε ασθενείς με συγγενή αμαύρωση Leber (LCA, βλ. τον όρο αυτό) σε προοδευτική αμφιβληστροειδοπάθεια με μερική διατήρηση της όρασης. Μέχρι σήμερα, η πιο συχνή μετάλλαξη σε αυτή την υποκατηγορία είναι στο γονίδιο *AHI1* (6q23.2), η οποία αντιπροσωπεύει περίπου το 20% των περιπτώσεων, με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας

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