

Opis choroby *

Definicja

Joubert syndrome with hepatic defect is a very rare subtype of Joubert syndrome and related disorders (JSRD, see this term) characterized by the neurological features of JS associated with congenital hepatic fibrosis (CHF).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

COACH syndrome

Hipoplazja robaka mózdzku - oligofrenia -
ataksja wrodzona - coloboma - zwłóknienie
wątroby

JS-H

Zespół COACH

Zespół Gentile

Zespół Joubert z wrodzonym zwłóknieniem
wątroby

Cerebellar vermis hypoplasia-oligophrenia-
congenital ataxia-coloboma-hepatic fibrosis

Gentile syndrome

JS-H

Joubert syndrome with congenital hepatic
fibrosis

Kod ORPHA

1454

Kod OMIM

619111

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

LD20.0Y

[*Źródło](#)

orphanet