

Zespół Jouberta ze spektrum ustno-twarzowo-palcowym

Kod Orpha: 2754 Kod OMIM: 617127

Opis choroby *

Definicja

Joubert syndrome with orofaciodigital defect (or oral-facial-digital syndrome type 6, OFD6) is a very rare subtype of Joubert syndrome and related disorders (JSRD, see this term) characterized by the neurological features of JS associated with orofacial anomalies and often polydactyly.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Joubert syndrome with oral-facial-digital syndrome
OFD6
Polidaktylia - rozszczep wargi/podniebienia - opóźnienie rozwoju psychomotorycznego
Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 7
Zespół Váradi
Zespół Váradi i Pappa
Joubert syndrome with orofaciodigital defect
OFD6
Oral-facial-digital syndrome type 6
Polydactyly-cleft lip/palate-psychomotor retardation syndrome
Váradi syndrome
Váradi-Papp syndrome

Kod ORPHA

2754

Kod OMIM

617127

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

LD25.00

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl