

## 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	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