

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 Joubert syndrome with oral-facial-digital syndrome

Synonimy

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