

# Zespół Joubert z wadą narządu wzroku

Kod Orpha: 220493 Kod OMIM: 617121

## Opis choroby \*

### Definicja

Joubert syndrome with ocular defect is, along with pure JS, the most frequent subtype of Joubert syndrome and related disorders (JSRD, see these terms) characterized by the neurological features of JS associated with retinal dystrophy.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

JS-O

JS-O

Zespół Joubert z retinopatią

Joubert syndrome with retinopathy

#### Kod ORPHA

220493

#### Kod OMIM

617121

#### Kod ICD10

Q04.3

#### Kod ICD11

LD20.0Y

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.