

Opis choroby *

Definicja

A rare subtype of Joubert syndrome (JS) and related disorders (JSRD) characterized by the neurological features of JS associated with both renal and ocular disease.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Arima syndrome

Synonimy

CORS

JS-OR

JS typu B

Zespół Arima

Zespół Dekabana i Arima

Zespół mózdkowo-oczno-nerkowy

Zespół Joubert z zespołem Seniora i Lokena

CORS

Cerebellooculorenal syndrome

Dekaban-Arima syndrome

JS type B

JS-OR

Joubert syndrome with Senior-Loken syndrome

Kod ORPHA

2318

Kod OMIM

614844

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

LD20.0Y

*Źródło

orphanet