

Zespół Joubert z zaciskającą dystrofią klatki piersiowej Jeune'a

Kod Orpha: 397715 Kod OMIM: 616546

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic developmental defect during embryogenesis characterized by the association of the classic features of Joubert syndrome (congenital midbrain-hindbrain malformations causing hypotonia, abnormal breathing and eye movements, ataxia and cognitive impairment) together with the skeletal anomalies of Jeune asphyxiating thoracic dystrophy (short ribs, long and narrow thorax causing respiratory failure, short-limbs, short stature, and polydactyly). Additional variable manifestations include cystic kidneys, liver fibrosis, and retinal dystrophy.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

JBTS with JATD
JBTS z JATD
Zespół Joubert z JATD
Joubert syndrome with JATD

Kod ORPHA

397715

Kod OMIM

616546

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

-

*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