

Zespół Joubert

Kod Orpha: 475 Kod OMIM: 617622

Opis choroby *

Definicja

A rare, autosomal recessive congenital cerebellar ataxia characterized by congenital malformation of the brainstem and agenesis or hypoplasia of the cerebellar vermis leading to an abnormal respiratory pattern, nystagmus, hypotonia, ataxia, and delay in achieving motor milestones.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

CPD IV
Cerebelloparenchymal disorder IV
CPD IV
Czysty zespół Joubert
Klasyczny zespół Joubert
Zespół Joubert i Boltshausera
Zespół Joubert typu A
Cerebelloparenchymal disorder IV
Classic Joubert syndrome
Joubert syndrome type A
Joubert-Boltshauser syndrome
Pure Joubert syndrome

Kod ORPHA

475

Kod OMIM

617622

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

LD20.00

[*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