

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 CPD IV

Synonimy

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

Poszczególne podtypy zespołu Joubert określane są jako wątrobowy zespół Joubert JS-H

zespół COACH

zespół Joubert z cechami ustno-twarzowo-palcowymi

zespół Joubert z chorobą nerek JS-Ren lub siatkówki JS-Ret

Kod ORPHA

475

Kod OMIM

617622,213300

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

LD20.00

[*Źródło](#)

orphonet