

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych 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