

# Zespół Joubert i zaburzeń pokrewnych

Kod Orpha: 140874 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

Joubert syndrome (JS) and related disorders (JSRD) are a group of developmental delay/multiple congenital anomaly syndromes in which the mandatory feature is the "molar tooth sign" (MTS), a complex midbrain-hindbrain malformation recognizable on brain imaging. The MTS is characterized by cerebellar vermis hypodysplasia, thickening and malorientation of the superior cerebellar peduncles and abnormally deep interpeduncular fossa.

### Dane

#### Klasyfikacja

Kategoria

#### Synonimy

JSRD

JSRD

#### Kod ORPHA

140874

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

-

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.