

Zespół Richieri Costa i Pereira

Kod Orpha: 3102 Kod OMIM: 268305

Opis choroby *

Definicja

Richieri Costa-Pereira syndrome is characterized by short stature, Robin sequence, cleft mandible, pre/postaxial hand anomalies (including hypoplastic thumbs), and clubfoot. It has been described in 14 Brazilian families and in one unrelated French patient. Prominent low set ears and a highly arched palate were also observed. Transmission is autosomal recessive.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Short stature-Pierre Robin sequence-cleft mandible-hand anomalies clubfoot syndrome

Niski wzrost - sekwencja Pierre'a Robina - rozszczep żuchwy - wady rąk - stopa końskoszpotawa

Niski wzrost - zespół Pierre'a Robina - rozszczep żuchwy - wady rąk - stopa końskoszpotawa

Short stature-Pierre Robin syndrome-cleft mandible-hand anomalies clubfoot syndrome

Kod ORPHA

3102

Kod OMIM

268305

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*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