

Sekwencja Robina - oligodaktylia

Kod Orpha: 3104 Kod OMIM: 172880

Opis choroby *

Definicja

*Sekwencja Robina – oligodaktylia jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną wadą rozwojową powstałą podczas embriogenezy, która charakteryzuje się sekwencją Robina (tj. ciężką mikrognacją, retroglosją i rozszczepem tylnego podniebienia w kształcie litery U) z towarzyszącą oligodaktylią przed- i pozaosiową. Obserwuje się wąską twarz i wąski dolny łuk zębowy. Opisywano również klinodaktylię, brak palców, zrosty kości śródreńcza i hipoplastyczne nadgarstki. Od 1986 roku nie ma w literaturze nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Pierre Robin sequence-oligodactyly syndrome
Sekwencja Pierre'a Robina - oligodaktylia

Kod ORPHA

3104

Kod OMIM

172880

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.