

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Pierre Robin sequence-oligodactyly syndrome
	Sekwencja Pierre'a Robina - oligodaktylia

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
3104	172880	Q87.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet