

Zespół Pierre'a Robina - anomalia twarzowo-palcowa

Kod Orpha: 2888 Kod OMIM: 311895

Opis choroby *

Definicja

A rare orofacial clefting syndrome characterized by the association of Pierre Robin sequence (retrognathia, cleft palate and glossoptosis) with facial dysmorphism (high forehead with frontal bossing) and digital anomalies (tapering fingers, hyperconvex nails, clinodactyly of the fifth fingers and short distal phalanges, finger-like thumbs and easily subluxated first metacarpophalangeal joints). Growth and mental development were normal.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Chitayat-Meunier-Hodgkinson syndrome
Sekwencja Pierre'a Robina - anomalia twarzowo-palcowa
Zespół Chitayata, Meuniera i Hodgkinsona
Pierre Robin sequence-faciodigital anomaly syndrome

Kod ORPHA
2888

Kod OMIM
311895

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
-

*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