

Zespół Pierre'a Robina z niepełnosprawnością intelektualną i brachydaktylią

Kod Orpha: 364577 Kod OMIM: 608670

Opis choroby *

Definicja

Intellectual disability-brachydactyly-Pierre Robin syndrome is a rare developmental defect during embryogenesis syndrome characterized by mild to moderate intellectual disability and psychomotor delay, Robin sequence (incl. severe micrognathia and soft palate cleft) and distinct dysmorphic facial features (e.g. synophris, short palpebral fissures, hypertelorism, small, low-set, and posteriorly angulated ears, bulbous nose, long/flat philtrum, and bow-shaped upper lip). Skeletal anomalies, such as brachydactyly, clinodactyly, small hands and feet, and oral manifestations (e.g. bifid, short tongue, oligodontia) are also associated. Additional features reported include microcephaly, capillary hemangiomas on face and scalp, ventricular septal defect, corneal clouding, nystagmus and profound sensorineural deafness.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
364577

Kod OMIM
608670

Kod ICD10
Q87.0

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