

Opis choroby *

Definicja

Robinow syndrome (RS) is a rare genetic syndrome characterized by limb shortening and abnormalities of the head, face and external genitalia.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Acral dysostosis with facial and genital abnormalities
Dyzostoza kończyn z nieprawidłowościami twarzy i narządów płciowych
Niskorosłość Robinowa
Zespół niskorosłość mezomeliczna - małe narządy płciowe
Zespół Robinowa, Silvermana i Smitha
Fetal face syndrome
Mesomelic dwarfism-small genitalia syndrome
Robinow dwarfism
Robinow-Silverman-Smith syndrome

Kod ORPHA

97360

Kod OMIM

616331

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD24.A

*Źródło

orphanet