

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 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

Synonimy

Kod ORPHA

97360

Kod OMIM

616331

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD24.A

*Źródło

orphanet