

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare skeletal dysplasia characterized by peculiar facial anomalies, Pierre Robin sequence, cleft palate, shortening and bowing of long bones. Sexual ambiguity or female external genitalia is possible individuals with a male karyotype.

### Dane

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	Campomelic dwarfism
	Karłowatość kampomeliczna

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
140	602196	Q87.1

**Kod ICD11**  
LD2A.Y

---

### \*Źródło

orphanet