

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

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Campomelic dwarfism
	Karłowatość kampomeliczna

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
140	602196	Q87.1

Kod ICD11
LD2A.Y

*Źródło

orphanet