

## Opis choroby \*

### Definicja

A Pierre Robin syndrome associated with bone disease characterized by severe short-limbed dwarfism, joint dislocations, club feet along with distinctive facies and radiographic findings.

### Dane

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych AO1	AO1
	AOI
	Chondrodysplazja wielkokomórkowa
	Dysplazja kręgowo-ramiennie-udowa
	AOI
	Atelosteogenesis type 1
	Giant cell chondrodysplasia
	Spondylo-humero-femoral dysplasia

**Kod ORPHA**

1190

**Kod OMIM**

108720

**Kod ICD10**

Q78.8

**Kod ICD11**

LD24.E

---

**\*Źródło**

orphanet