

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

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych AO1

Synonimy

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