

Opis choroby *

Definicja

Autosomal recessive Robinow syndrome (RRS) is the less common type of Robinow syndrome (RS, see this term) characterized by short-limb dwarfism, costovertebral segmentation defects and abnormalities of the head, face and external genitalia.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

COVESDEM syndrome

Defekt segmentacji żebrowo-kręgowej -
mezomelia

RRS

Zespół COVESDEM

Costovertebral segmentation defect-mesomelia
syndrome

RRS

Kod ORPHA

1507

Kod OMIM

268310

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD24.A

*Źródło

orphanet