

Zespół Nijmegen

Kod Orpha: 647 Kod OMIM: 251260

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic chromosomal instability syndrome presenting at birth with microcephaly, dysmorphic facial features which become more noticeable with age, growth delay, recurring sinopulmonary infections and extremely high frequency of malignancies.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

AT V1
AT V1
Ataksja-telangiektazja, wariant 1
Berlin breakage syndrome
Małogłowie - Niedobór odporności - lymphoreticuloma
NBS
Niedobór odporności- małogłowie - niestabilność chromosomowa
Zespół Seemanova typu 2
Ataxia-telangiectasia, variant 1
Berlin breakage syndrome
Immunodeficiency-microcephaly-chromosomal instability syndrome
Microcephaly-immunodeficiency-lymphoid malignancy syndrome
NBS
Seemanova syndrome type 2

Kod ORPHA

647

Kod OMIM

251260

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

4A01.31

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl