

# 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](http://www.orphanet.pl)