

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 AT V1

Synonimy

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](#)

orpho:net