

# Zespół Rothmunda i Thomsona typu 1

## Kod Orpha: 221008 Kod OMIM: 618625

### Opis choroby \*

#### Definicja

Rothmund-Thomson syndrome type 1 is a subform of Rothmund-Thomson syndrome (RTS; see this term) presenting with a characteristic facial rash (poikiloderma) and frequently associated with short stature, sparse scalp hair, sparse or absent eyelashes and/or eyebrows, and rapidly progressive bilateral juvenile cataracts. In contrast to RTS2 (see this term), patients with RTS1 do not appear to have an increased risk of developing cancer.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

Poikiloderma of Rothmund-Thomson type 1  
Poikilodermia Rothmunda i Thomsona typu 1  
RTS1  
RTS1

#### Kod ORPHA

221008

#### Kod OMIM

618625

#### Kod ICD10

Q82.8

#### Kod ICD11

LD2B

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.