

Zespół Rothmunda i Thomsona typu 2

Kod Orpha: 221016 Kod OMIM: 268400

Opis choroby *

Definicja

Rothmund-Thomson syndrome type 2 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, congenital bone defects and an increased risk of osteosarcoma in childhood and squamous cell carcinoma later in life.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Poikiloderma of Rothmund-Thomson type 2
Poikilodermia Rothmunda i Thomsona typu 2
RTS2
RTS2

Kod ORPHA

221016

Kod OMIM

268400

Kod ICD10

Q82.8

Kod ICD11

LD2B

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.