

Złożony niedobór odporności z anomaliami twarzowo-oczno-szkieletowymi

Kod Orpha: 221139 Kod OMIM: 613328

Opis choroby *

Definicja

*Złożony niedobór odporności z wadami twarzowo-oczno-szkieletowymi jest niezwykle rzadkim, złożonym zespołem z niedoborem odporności, który charakteryzuje się pierwotnym niedoborem odporności z nawracającymi zakażeniami bakteryjnymi, wirusowymi i grzybiczymi, z towarzyszącymi objawami neurologicznymi (hipotonia, ataksja mózdkowa, drgawki miokloniczne), opóźnieniem rozwoju, zanikiem nerwu wzrokowego, dysmorfią twarzy (wysokie czoło, hipoplastyczne krawędzie nadoczodołowe, obrzęk powiek, hiperteloryzm, płaski grzbiet nosa, szeroka nasada i czubek nosa, odwrócone nozdrza, wąska dolna warga z zachodzącą na nią górną wargą, kwadratowy podbródek) i wadami szkieletowymi (krótkie śródreżcza/śródstopia z nasadami w kształcie stożka, osteopenia).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Roifman-Chitayat syndrome
Zespół Roifmana i Chitayat

Kod ORPHA

221139

Kod OMIM

613328

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*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