

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 nadoczołowe, 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