

Zaburzenie podobne do zespołu Nijmegen

Kod Orpha: 240760 Kod OMIM: 613078

Opis choroby *

Definicja

*Zaburzenie podobne do zespołu Nijmegen jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym, wrodzonym zespołem licznych wad/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się opóźnieniem wzrastania, niskim wzrostem, opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną, dysmorfia twarzoczaszki (w tym znacznym małowłowie, pochyłym czołem, wydatnymi oczami, szerokim grzbietem nosa, hipoplastyczną przegrodą nosa, zmarszczkami nakątnymi), spontaniczną niestabilnością chromosomową, nadwrażliwością komórkową na promieniowanie jonizujące i oporną na promieniowanie syntezą DNA, bez towarzyszących poważnych infekcji, niedoboru odporności lub predyspozycji do chorób nowotworowych. Dodatkowo zgłaszane objawy to łagodna spastyczność, niewielka i niepostępująca ataksja, nadwzroczność, liczne znamiona barwnikowe, szeroko rozstawione brodawki sutkowe i klinodaktylia.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Microcephaly and chromosomal instability without immunodeficiency
Małowłowie i niestabilność chromosomalna bez niedoboru odporności
NBSLD
Niedobór RAD50
Zaburzenie podobne do NBS
NBS-like disorder
NBSLD
RAD50 deficiency

Kod ORPHA
240760

Kod OMIM
613078

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
4A01.31

[*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