

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

Synonimy

Zespół wad wrodzonych 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](#)

orpho:net