

Opis choroby *

Definicja

*Zespół Roifmana jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną dysplazją układu kostnego i odpornościowego, która charakteryzuje się przed- i poporodowym opóźnieniem wzrastania, obniżeniem napięcia mięśniowego, niepełnosprawnością intelektualną od pogranicza normy do stopnia umiarkowanego, dystrofią siatkówki, dysplazją kręgowo-nasadową (dysplazja nasad, opóźnienie kostnienia nasad, zmiany w obrębie kręgów) oraz wadami szkieletowymi (brachydaktylia, klinodaktylia piątego palca). Występuje także niedobór odporności humoralnej, który charakteryzuje się brakiem zdolności do wytwarzania swoistych przeciwciał i niską liczbą krążących limfocytów B. Towarzyszy również dysmorfia twarzoczaszki, która zazwyczaj obejmuje małą głowę, hiperteloryzm, długie szpary powiekowe, wydatne rzęsy, wąski, rurkowaty, zadarty nos z hipoplastycznymi skrzydełkami, długą rynienkę podnosową i cienką górną wargę.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Spondyloepiphyseal dysplasia-retinal dystrophy-immunodeficiency syndrome
Dysplazja kręgowo-nasadowa - dystrofia siatkówki - Niedobór odporności

Kod ORPHA

353298

Kod OMIM

616651

Kod ICD10

Q77.7

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet