

Opis choroby *

Definicja

A rare, combined T- and B-cell immunodeficiency characterized by failure to thrive, severe diarrhea, opportunistic infections, and abnormal T-cell differentiation and function due to LCK deficiency, leading to an important risk factor for inflammation and autoimmunity.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SCID due to LCK deficiency

Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru specyficznej dla limfocytów kinazy tyrozynowej

SCID z powodu niedoboru LCK

SCID z powodu niedoboru specyficznej dla limfocytów kinazy tyrozynowej

SCID due to lymphocyte-specific protein tyrosine kinase deficiency

Severe combined immunodeficiency due to lymphocyte-specific protein tyrosine kinase deficiency

Kod ORPHA

280142

Kod OMIM

615758

Kod ICD10

D81.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet