

Opis choroby *

Definicja

Cernunnos-XLF deficiency is a rare form of combined immunodeficiency characterized by microcephaly, growth retardation, and T and B cell lymphopenia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Cernunnos XLFD

Cernunnos XLFD

Niedobór białka Cernunnos

Niedobór NHEJ1

Złożony Niedobór odporności - małowłowie -

opóźnienie wzrostu - wrażliwość na

promieniowanie jonizujące

Cernunnos deficiency

Combined immunodeficiency-microcephaly-

growth retardation-sensitivity to ionizing

radiation syndrome

NHEJ1 deficiency

Kod ORPHA

169079

Kod OMIM

611291

Kod ICD10

D81.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet