

Niedobór odporności z powodu wadliwej ekspresji HLA klasy 2

Kod Orpha: 572 Kod OMIM: 209920

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal recessive primary immunodeficiency characterized by absence of HLA class II molecules on the surface of immune cells, leading to severely impaired cellular and humoral immune response to foreign antigens, severe CD4+ T-cell lymphopenia, and hypogammaglobulinemia. The disease clinically manifests with early onset of severe and recurrent infections mainly of the respiratory and gastrointestinal tract, protracted diarrhea with failure to thrive, and autoimmune disease, and is frequently fatal in childhood.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Bare lymphocyte syndrome type 2
Ciężki złożony Niedobór odporności HLA klasy 2
Zespół nagich limfocytów typu 2
MHC class II deficiency

Kod ORPHA

572

Kod OMIM

209920

Kod ICD10

D81.7

Kod ICD11

4A01.12

*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