

Złożony Niedobór odporności z powodu dysfunkcji kanałów CRAC

Kod Orpha: 169090 Kod OMIM: 612783

Opis choroby *

Definicja

Combined immunodeficiency (CID) due to Ca²⁺ release activated Ca²⁺(CRAC) channel dysfunction is a form of CID characterized by recurrent infections, autoimmunity, congenital myopathy and ectodermal dysplasia. It comprises two sub-types that are due to mutations in the *ORAI1* and *STIM1* genes: CID due to *ORAI1* deficiency and CID due to *STIM1* deficiency.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Immune dysfunction due to T-cell inactivation due to calcium entry defect

Dysfunkcja odporności z powodu inaktywacji komórek T spowodowanych defektem wejścia wapnia

Kod ORPHA

169090

Kod OMIM

612783

Kod ICD10

D81.8

Kod ICD11

-

[*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