Alimfoidalna torbielowata dysgenezja grasicy Kod Orpha: 169095 Kod OMIM: 601705

Opis choroby *

Definicja

*Alimfoidalna torbielowata dysgenezja grasicy jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym, pierwotnym niedoborem odporności, wynikającym z defektu odporności adaptacyjnej, który charakteryzuje się triadą objawów: wrodzonym brakiem grasicy (skutkujący ciężkim niedoborem odporności zależnej od limfocytów T), wrodzonym całkowitym łysieniem i dystrofią paznokci. Choroba rozpoczyna się w okresie noworodkowym lub niemowlęcym ciężkimi, nawracającymi, zagrażającymi życiu infekcjami ze zmniejszeniem liczby krążących limfocytów T lub ich całkowitym brakiem. Dodatkowo opisywano erytrodermię, limfoadenopatię, biegunkę i brak prawidłowego rozwoju.

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
Alymphoid cystic thymic dysgenesis
Ciężki Niedobór odporności T-komórkowej - łysienie wrodzone - dystrofia paznokci
Niedobór skrzydlatej helisy
Nude/SCID
Nude/severe combined immunodeficiency
SCID due to FOXN1 deficiency
Severe T-cell immunodeficiency-congenital alopecia-nail dystrophy syndrome
Winged helix deficiency

Kod ORPHA
169095

Kod OMIM
601705

Kod ICD10
D82.8

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl