

Opis choroby *

Definicja

*Alimfoidalna torbielowata dysgeneza 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 erythrodermię, limfadenopatię, 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 FOXP1 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