

## 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