

Opis choroby *

Definicja

Rzadki, ciężki złożony niedobór odporności T-B+, charakteryzujący się fenotypem immunologicznym, w którym obecne są komórki B i NK, przy braku komórek T. Pacjenci zgłaszają się w okresie niemowlęcym lub we wczesnym dzieciństwie z nawracającymi infekcjami. Objawy kliniczne mogą różnić się stopniem nasilenia w zależności od defektu molekularnego leżącego u podstaw choroby. Niektórych pacjentów tylko przeszczep szpiku kostnego może uratować od przedwczesnej śmierci.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

T-B+ SCID due to CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta

T-B+ SCID z powodu

CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta

Kod ORPHA

169160

Kod OMIM

615617

Kod ICD10

D81.2

Kod ICD11

4A01.10

*Źródło

orphanet