

Opis choroby *

Definicja

Rzadki ciężki złożony niedobór odporności T-B+, charakteryzujący się znacznie zmniejszoną liczbą komórek T i prawidłową lub zwiększoną liczbą komórek B i NK. Może wystąpić hipogammaglobulinemia. Choroba rozwija się na ogół w okresie niemowlęcym i obejmuje nawracające infekcje, brak prawidłowego rozwoju, wysypkę, gorączkę, powiększenie wątroby i śledziony, powiększeniem węzłów chłonnych i pancytopenię.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

T-B+ SCID due to CD45 deficiency

T-B+ SCID z powodu niedoboru CD45

Kod ORPHA

169157

Kod OMIM

608971

Kod ICD10

D81.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet