

## Opis choroby \*

### Definicja

Rzadki ciężki złożony niedobór odporności T-B+, który charakteryzuje się znaczącym zmniejszeniem liczby komórek T, prawidłową liczbą komórek B i niskim poziomem immunoglobulin. Zachowana jest grasica. Objawy choroby w postaci nawracających infekcji pojawiają się zazwyczaj w okresie niemowlęcym lub we wczesnym dzieciństwie. Zgłaszano występowanie zespołu limfoproliferacyjnego /chłoniaka z komórek B związanego z wirusem Epsteina-Barr (EBV) oraz śluzówkowo-skórnego zespołu niedoboru odporności. U niektórych pacjentów obserwowano opóźnienie rozwoju, zaburzenia neuropoznawcze i behawioralne (w szczególności zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

SCID due to CORO1A deficiency  
Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru koroniny-1A  
SCID z powodu koroniny-1A  
SCID z powodu niedoboru CORO1A  
SCID due to coronin-1A deficiency  
Severe combined immunodeficiency due to coronin-1A deficiency

#### Kod ORPHA

228003

#### Kod OMIM

615401

#### Kod ICD10

D81.2

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet