

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