

Opis choroby *

Definicja

*Podatność na infekcje z powodu niedoboru TYK2 jest rzadkim pierwotnym niedoborem odporności, który charakteryzuje się zwiększoną podatnością na wewnątrzkomórkowe zakażenia bakteryjne i wirusowe, z towarzyszącym (lub nie) zwiększeniem stężenia IgE w surowicy. Objawy kliniczne są bardzo zróżnicowane, w zależności od rodzaju zakażenia i jego lokalizacji mogą obejmować nawracające zapalenie ucha, zapalenie zatok, infekcje płuc i skóry, zapalenie opon mózgowych i ropnie narządów wewnętrznych.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive hyper-IgE syndrome due to TYK2 deficiency
AR-HIES z powodu niedoboru TYK2
Zespół AR-hyper IgE z powodu niedoboru TYK2

Kod ORPHA

331226

Kod OMIM

611521

Kod ICD10

D82.4

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet