

Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu całkowitego deficytu RAG1/2

Kod Orpha: 331206 Kod OMIM: 601457

Opis choroby *

Definicja

Severe combined immunodeficiency due to complete RAG1/2 deficiency is a rare, genetic T-B-severe combined immunodeficiency disorder due to null mutations in recombination activating gene (RAG) 1 and/or RAG2 resulting in less than 1% of wild type V(D)J recombination activity. Patients present with neonatal onset of life-threatening, severe, recurrent infections by opportunistic fungal, viral and bacterial micro-organisms, as well as skin rashes, chronic diarrhea, failure to thrive and fever. Immunologic observations include profound T- and B-cell lymphopenia, normal NK counts and low or absent serum immunoglobulins; some patients may have eosinophilia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SCID due to complete RAG1/2 deficiency
SCID z powodu całkowitego niedoboru RAG1/2

Kod ORPHA

331206

Kod OMIM

601457

Kod ICD10

D81.1

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl