

Opis choroby *

Definicja

A group of variants of mendelian susceptibility to mycobacterial diseases (MSMD) due to dominantly inherited partial deficiencies in interferon gamma receptor 1 (IFN-gammaR1), IFN-gammaR2, signal transducer and activator of transcription 1 (STAT1) or interferon regulator factor 8 (IRF8).

Dane

Klasyfikacja

Kategoria

Synonimy

Autosomal dominant MSMD due to a partial deficiency
Autosomalna dominująca MSMD z powodu częściowego niedoboru

Kod ORPHA

319543

Kod OMIM

-

Kod ICD10

D84.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet