

# Autosomalna dominująca mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru IFN $\gamma$ R2

**Kod Orpha: 319589 Kod OMIM:**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, genetic variant of mendelian susceptibility to mycobacterial diseases (MSMD) characterized by a partial deficiency in IFN- $\gamma$ R2, leading to impaired response to IFN- $\gamma$  and, consequently, to recurrent, moderately severe infections with bacillus Calmette-Guérin (BCG) and other environmental mycobacteria (EM).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Autosomal dominant MSMD due to partial IFN $\gamma$ R2 deficiency  
Autosomalna dominująca mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru receptora 2 interferonu gamma  
Autosomalna dominująca MSMD z powodu częściowego niedoboru IFN $\gamma$ R2  
Autosomalna dominująca MSMD z powodu częściowego niedoboru receptora 2 interferonu gamma  
Autosomal dominant MSMD due to partial interferon gamma receptor 2 deficiency  
Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial interferon gamma receptor 2 deficiency

#### Kod ORPHA

319589

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

D84.8

#### Kod ICD11

4A00.2

---

\*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](http://www.orphanet.pl)