

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, genetic variant of mendelian susceptibility to mycobacterial diseases (MSMD) characterized by a partial deficiency in IFN-gammaR2, 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 IFNgammaR2 deficiency

Autosomalna dominująca mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru receptora 2 interferonu gamma

Autosomalna dominująca MSMD z powodu częściowego niedoboru IFNgammaR2

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

