

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

