

# Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru STAT1

## Kod Orpha: 319595 Kod OMIM: 614892

### Opis choroby \*

#### Definicja

Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases (MSMD) due to partial STAT1 (signal transducer and activator of transcription 1) deficiency is a genetic variant of MSMD (see this term) characterized by a partial defect in the interferon (IFN)-gamma pathway, leading to mild mycobacterial infections.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

MSMD due to partial STAT1 deficiency  
Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru przekaźnika sygnału i aktywatora transkrypcji 1  
MSMD z powodu częściowego niedoboru przekaźnika sygnału i aktywatora transkrypcji 1  
MSMD z powodu częściowego niedoboru STAT1  
MSMD due to partial signal transducer and activator of transcription 1 deficiency  
Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial signal transducer and activator of transcription 1 deficiency

#### Kod ORPHA

319595

#### Kod OMIM

614892

#### 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)