

## 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