

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