

# Autosomalna dominująca mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru IFN $\gamma$ R1

**Kod Orpha: 319581 Kod OMIM: 615978**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, genetic variant of mendelian susceptibility to mycobacterial diseases (MSMD) characterized by a partial deficiency leading to impaired IFN- $\gamma$  immunity and, consequently, recurrent, moderately severe infections with bacillus Calmette-Guérin (BCG) and other environmental mycobacteria (EM).

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

### Synonimy

Autosomal dominant MSMD due to partial IFN $\gamma$ R1 deficiency  
Autosomalna dominująca mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru receptora 1 interferonu gamma  
Autosomalna dominująca MSMD z powodu częściowego niedoboru IFN $\gamma$ R1  
Autosomalna dominująca MSMD z powodu częściowego niedoboru receptora 1 interferonu gamma  
Autosomal dominant MSMD due to partial interferon gamma receptor 1 deficiency  
Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial interferon gamma receptor 1 deficiency

**Kod ORPHA**

319581

**Kod OMIM**

615978

**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)