

Autosomalna dominująca mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru IFN γ 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 γ 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 γ 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