

Autosomalna recesywna mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru IFNgammaR1

Kod Orpha: 319569 Kod OMIM: 209950

Opis choroby *

Definicja

A genetic variant of mendelian susceptibility to mycobacterial diseases (MSMD) characterized by a partial deficiency in IFN-gammaR1, leading to a residual response to IFN-gamma and, consequently, to recurrent, moderately severe infections with bacillus Calmette-Guérin (BCG) and other environmental mycobacteria (EM).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive MSMD due to partial IFNgammaR1 deficiency
Autosomalna recesywna mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru receptora 1 interferonu gamma
Autosomalna recesywna MSMD z powodu częściowego niedoboru IFNgammaR1
Autosomalna recesywna MSMD z powodu częściowego niedoboru receptora 1 interferonu gamma
Autosomal recessive MSMD due to partial interferon gamma receptor 1 deficiency
Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial interferon gamma receptor 1 deficiency

Kod ORPHA

319569

Kod OMIM

209950

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