

# 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](http://www.orphanet.pl)