

## 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

