

# Złożony Niedobór odporności z powodu deficytu STIM1

**Kod Orpha: 317430 Kod OMIM: 612783**

## Opis choroby \*

### Definicja

Combined immunodeficiency (CID) due to *STIM1* deficiency is a form of CID due to Calcium release activated Ca<sup>2+</sup>(CRAC) channel dysfunction (see this term) characterized by recurrent infections, autoimmunity, congenital myopathy and ectodermal dysplasia.

### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

CID due to STIM1 deficiency  
CID z powodu deficytu STIM1

#### Kod ORPHA

317430

#### Kod OMIM

612783

#### Kod ICD10

D81.8

#### Kod ICD11

4A01.1Y

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.