

# Niedobór przeciwciał i zaburzenia odporności związane z PLCG2

**Kod Orpha: 300359 Kod OMIM: 614468**

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Niedobór przeciwciał i zaburzenia odporności związane z PLCG2 jest rzadkim, dziedzicznym niedoborem odporności z zajęciem skóry, który charakteryzuje się pokrzywką o wczesnym początku, związaną z ekspozycją na niską temperaturę otoczenia lub z ochłodzeniem wskutek intensywnego parowania bez kontaktu z zimnymi przedmiotami. Często występują dodatkowe nieprawidłowości immunologiczne - niedobór przeciwciał, nawracające infekcje, choroby autoimmunologiczne i objawowa alergia.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

FACU

FACU

pLAID

Rodzinna atypowa pokrzywka z zimna

Rodzinna pokrzywka z zimna z powszechnym

zmiennym niedoborem odporności

Familial atypical cold urticaria

Familial cold urticaria with common variable

immunodeficiency

PLAID

#### Kod ORPHA

300359

#### Kod OMIM

614468

#### Kod ICD10

L50.2

#### Kod ICD11

-

---

[\\*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)