

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