

## 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