

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