

Opis choroby *

Definicja

*Ciężki złożony niedobór odporności z powodu deficytu IKK2 jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną postacią pierwotnego niedoboru odporności; charakteryzuje się zagrażającymi życiu zakażeniami bakteryjnymi, grzybiczymi i wirusowymi, które pojawiają się w okresie niemowlęcym i brakiem prawidłowego rozwoju. Zazwyczaj obserwuje się hipogammaglobulinemię lub agammaglobulinemię oraz prawidłowe poziomy limfocytów T i B.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SCID due to IKK2 deficiency

DICS z niedoborem IKK2

SCID z powodu niedoboru IKK2

Kod ORPHA

397787

Kod OMIM

618204

Kod ICD10

D81.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet