

Zespół aktywacji PIK3-delta

Kod Orpha: 397596 Kod OMIM: 616005

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, primary immunodeficiency disease characterized by increased susceptibility to recurrent and/or severe bacterial and viral infections (in particular, sinopulmonary bacterial and herpesvirus infections), chronic benign lymphoproliferation (manifesting as lymphadenopathy, hepatosplenomegaly and focal nodular lymphoid hyperplasia), and/or autoimmune disease (including immune cytopenias, juvenile arthritis, glomerulonephritis and sclerosing cholangitis). Immunophenotypically, variable degrees of agammaglobulinemia with increased IgM levels, increased circulating transitional B cells, decreased naïve CD4 and CD8 T-cells with increased CD8 effector/memory T cells are observed.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

APDS

APDS

Zespół starzejących się komórek T,
limfadenopatii i niedoboru odporności
spowodowany mutacją aktywności p110delta
Senescent T-cells-lymphadenopathy-
immunodeficiency syndrome due to
p110delta-activating mutation

Kod ORPHA

397596

Kod OMIM

616005

Kod ICD10

D81.8

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