

# 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](http://www.orphanet.pl)