

Autoimmunizacyjny zespół limfoproliferacyjny spowodowany haploinsuficjencją CTLA4

Kod Orpha: 436159 Kod OMIM: 616100

Opis choroby *

Definicja

*Autoimmunizacyjny zespół limfoproliferacyjny spowodowany haploinsuficjencją CTLA4 jest rzadkim, pierwotnym niedoborem odporności, który charakteryzuje się zmienną kombinacją zaburzeń takich jak enteropatia, hipogammaglobulinemia, nawracające infekcje dróg oddechowych, ziarniniakowa limfocytarna choroba śródmiąższowa płuc, naciek limfocytarny narządów innych niż limfoidalne (jelita, płuca, mózg, szpik, nerki), autoimmunologiczna małopłytkowość lub neutropenia, autoimmunologiczna niedokrwistość hemolityczna i limfadenopatia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ALPS due to CTLA4 haploinsufficiency
ALPS spowodowany haploinsuficjencją CTLA4
ALPS typu 5
ALPS typu V
Autoimmunizacyjny zespół limfoproliferacyjny typu 5
Autoimmunizacyjny zespół limfoproliferacyjny typu V
CHAI
Haploinsuficjencja CTLA-4 z autoimmunologiczną chorobą naciekową
CHAI
CTLA-4 haploinsufficiency with autoimmune infiltration disease

Kod ORPHA

436159

Kod OMIM

616100

Kod ICD10

D84.8

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