

Opis choroby *

Definicja

*Autoimmunizacyjny zespół limfoproliferacyjny spowodowany haploinsuficją 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 haploinsuficją CTLA4
ALPS typu 5
ALPS typu V
Autoimmunizacyjny zespół limfoproliferacyjny typu 5
Autoimmunizacyjny zespół limfoproliferacyjny typu V
CHAI
Haploinsuficją 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](#)

orpho:net