

Zespół Evansa związany z pierwotnym niedoborem odporności

Kod Orpha: 444463 Kod OMIM: 619220

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic immune disease characterized by infantile or childhood onset of combined immunodeficiency with recurrent viral, bacterial, and fungal infections, severe autoimmunity mainly manifesting as antibody-mediated destruction of red blood cells, platelets, and neutrophils, and mild to moderate developmental delay. Laboratory findings include decreased circulating T-, B-, and natural killer cells, and hypergammaglobulinemia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Evans syndrome associated with primary immunodeficiency
Autoimmunologiczna niedokrwistość hemolityczna i małopłytkowość autoimmunologiczna z pierwotnym niedoborem odporności
Choroba TRIANGLE
Niedobór odporności zależny od TPPII, autoagresja, opóźnienie rozwoju nerwowego z upośledzeniem glikolizy i ekspansją lizosomów
TPPII deficiency
TPPII-related immunodeficiency, autoimmunity, and neurodevelopmental delay with impaired glycolysis and lysosomal expansion disease
TRIANGLE disease
Tripeptidyl-peptidase II deficiency

Kod ORPHA

444463

Kod OMIM

619220

Kod ICD10

D89.8

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