

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 deficycy

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](#)

orpho:net