

Złożony Niedobór odporności spowodowany niedoborem LRBA

Kod Orpha: 445018 Kod OMIM: 614700

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, primary immunodeficiency characterized by early onset of recurrent respiratory infections and variable combination of autoimmune disorders, including hemolytic anemia, thrombocytopenic purpura, lymphoproliferative disease, inflammatory bowel disease, colitis, diabetes, arthritis, and dermatitis. Failure to thrive, hepatosplenomegaly and endocrine abnormalities have also been associated. Variable immunologic findings include deficiency of CD4+ T regulatory cells, decreased B-cells, and hypogammaglobulinemia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CID due to LRBA deficiency

CID spowodowany niedoborem LRBA

Kod ORPHA

445018

Kod OMIM

614700

Kod ICD10

D81.8

Kod ICD11

4A01.21

[*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