

Cieżki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru CTPS1

Kod Orpha: 420573 Kod OMIM: 615897

Opis choroby *

Definicja

A rare primary immunodeficiency disorder due to impaired capacity of activated T- and B-cells to proliferate in response to antigen receptor-mediated activation characterized by early-onset, severe, persistent and/or recurrent viral infections due to Epstein-Barr virus (EBV) and Varicella Zoster virus (VZV, including generalized varicella), as well as recurrent sino-pulmonary bacterial infections due to encapsulated pathogens.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SCID due to CTPS1 deficiency
SCID z powodu niedoboru CTPS1

Kod ORPHA

420573

Kod OMIM

615897

Kod ICD10

D81.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.