

# 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.