

Dysgenezja siatkówki

Kod Orpha: 33355 Kod OMIM: 267500

Opis choroby *

Definicja

Reticular dysgenesis is the most severe form of severe combined immunodeficiency (SCID; see this term) and is characterized by bilateral sensorineural deafness and a lack of innate and adaptive immune functions leading to fatal septicemia within days after birth if not treated.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

AK2 deficiency
Choroba De Vaala
Ciężki złożony Niedobór odporności z leukopenią
Niedobór AK2
SCID z leukopenią
Uogólniona hipoplazja hematopoetyczna
Wrodzona aleukocytoza
Congenital aleukocytosis
De Vaal disease
Generalized hematopoietic hypoplasia
SCID with leukopenia
Severe combined immunodeficiency with leukopenia

Kod ORPHA

33355

Kod OMIM

267500

Kod ICD10

D81.0

Kod ICD11

4A01.10

[*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