

# 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](http://www.orphanet.pl)