

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