

## 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