

Ciężki złożony niedobór odporności z powodu deficytu CARMIL2

Kod Orpha: 542301 Kod OMIM: 618131

Opis choroby *

Definicja

A rare immune dysregulation disease with immunodeficiency characterized by infantile or childhood onset of a variable phenotype including recurrent/persistent bacterial, fungal, and viral infections with involvement of the skin, lower respiratory tract, and gastrointestinal tract, eczema, allergies, and inflammatory bowel disease, among others. EBV-related smooth muscle tumors have also been reported. Immunophenotyping shows decreased Treg counts, as well as a deficient CD3/CD28 co-stimulation response in CD4+ and CD8+ T-cells.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Combined immunodeficiency due to RLTPR deficiency

Ciężki złożony niedobór odporności z powodu niedoboru RLTPR

Kod ORPHA

542301

Kod OMIM

618131

Kod ICD10

D82.3

Kod ICD11

-

[*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