

Opis choroby *

Definicja

*Niedobór odporności z anomalią czynnika H jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym, pierwotnym niedoborem odporności, który charakteryzuje się zwiększoną podatnością na nawracające infekcje, zwykle o ciężkim przebiegu (wywołane szczególnie przez *Neisseria meningitidis*, *Escherichia coli* i *Haemophilus influenzae*) oraz występowaniem zaburzeń czynności nerek i/lub chorób autoimmunologicznych. Zwykle objawia się zapaleniem ucha środkowego, zapaleniem oskrzeli, zapaleniem opon mózgowych i/lub posocznica, a także krwiomoczem/białkomoczem, astmą, zespołem nerczycowym, zespołem hemolityczno-mocznicowym, zapaleniem kłębuszków nerkowych i/lub toczniem rumieniowatym układowym. W laboratoryjnej analizie surowicy obserwuje się niedobór czynnika H, a także obniżony poziom czynnika B, properdyny, składowej C3 dopełniacza oraz końcowych składowych dopełniacza.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

200421

Kod OMIM

609814

Kod ICD10

D84.1

Kod ICD11

4A00.1Y

*Źródło

orphanet