

Opis choroby *

Definicja

A very rare primary immunodeficiency disorder characterized by the clinical triad of high serum IgE (>2000 IU/ml), recurring staphylococcal skin abscesses, and recurrent pneumonia with formation of pneumatoceles.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

AD-HIES

AD-HIES

Autosomalnie dominujący HIES

Autosomalnie dominujący zespół

hiperimmunoglobuliny E

Niedobór STAT3

Zespół Buckley'a

Zespół hiperimmunoglobuliny E i nawracających infekcji

Zespół hiperimmunoglobuliny E typu 1

Zespół Joba

Autosomal dominant HIES

Autosomal dominant hyperimmunoglobulin E syndrome

Buckley syndrome

Hyperimmunoglobulin E syndrome type 1

Hyperimmunoglobulin E-recurrent infection syndrome

Job syndrome

STAT3 deficiency

Kod ORPHA

2314

Kod OMIM

147060

Kod ICD10

D82.4

Kod ICD11

4A01.34

[*Źródło](#)

orphonet