

Dysplazja szkieletowa krótkich kończyn z ciężkim złożonym niedoborem odporności

Kod Orpha: 935 Kod OMIM: 200900

Opis choroby *

Definicja

An extremely rare type of severe combined immunodeficiency (SCID) characterized by the classical signs of T-B- SCID (severe and recurrent infections, diarrhea, failure to thrive, absence of T and B lymphocytes), associated with skeletal anomalies like short stature, bowing of the long bones and metaphyseal abnormalities of variable degree of severity.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Achondroplasia-SCID syndrome
Dysplazja szkieletowa krótkich kończyn z SCID
Zespół achondroplazji i agammaglobulinemii typu szwajcarskiego
Zespół achondroplazji i ciężkiego złożonego niedoboru odporności
Zespół achondroplazji i SCID
Zespół niedoboru odporności i niskorosłości krótkokończynowej
Achondroplasia-Swiss type
agammaglobulinemia syndrome
Achondroplasia-severe combined immunodeficiency syndrome
Immunodeficiency-short limb dwarfism syndrome
Short limb skeletal dysplasia with SCID

Kod ORPHA

935

Kod OMIM

200900

Kod ICD10

D82.2

Kod ICD11

4A01.10

[*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