

## 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

