

## 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	Synonimy
Choroba	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

