

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

