

# Złożony Niedobór odporności z ziarniniakami skóry

## Kod Orpha: 157949 Kod OMIM: 233650

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic, non-severe combined immunodeficiency disease characterized by immunodeficiency (manifested by recurrent and/or severe bacterial and viral infections), destructive noninfectious granulomas involving skin, mucosa and internal organs, and various autoimmune manifestations (including cytopenias, vitiligo, psoriasis, myasthenia gravis, enteropathy). Immunophenotypically, T-cell and B-cell lymphopenia, hypogammaglobulinemia, abnormal specific antibody production and impaired T-cell function are observed.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CID due to RAG 1/2 deficiency  
CID z powodu niedoboru RAG 1/2  
Złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru RAG 1/2  
Combined immunodeficiency due to RAG 1/2 deficiency

#### Kod ORPHA

157949

#### Kod OMIM

233650

#### Kod ICD10

D81.1

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*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](http://www.orphanet.pl)