

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