



Zentralinstitut
kassenärztliche
Versorgung

Stand 2026

Infektanfälligkeit und Immundefekt

Zi-Kodier-Manual

Dieses Manual soll für die vertragsärztliche Praxis eine Hilfe beim Kodieren bestimmter Krankheitsbilder bzw. Versorgungsbereiche sein. Auf einen Blick erhalten Sie ICD-10-kapitelübergreifend kodierrelevante Zusammenhänge und Hintergründe zu den einzelnen Codes.

Den fachlichen Hintergrund bilden die Ergebnisse der Zi-Kodierhilfe. In Arbeitsgruppen der Zi-Kodierhilfe werden die Kriterien zur Vergabe spezifischer Codes auf der Basis von Leitlinien, gängiger Literatur und Praxiserfahrung fachübergreifend diskutiert und konsentiert. Das Zi-Kodier-Manual und die Zi-Kodierhilfe sind über unsere Homepage abrufbar. Dort finden Sie außerdem unsere fachgebiertspezifischen Haus- und Facharzt-Thesauren. www.zi.de/kodierung

Kurze Informationen

Dieses **Manual** soll anhand von Flussdiagrammen der Ärztin und dem Arzt Hilfestellung bei der richtigen Kodierung der **Infektanfälligkeit** und der **Immundefekte** geben.

Infektanfälligkeit - Definition:

Eine **physiologische Infektanfälligkeit** im Kindes- und Jugendalter liegt vor, wenn weniger als 8-12 Infektionserkrankungen pro Jahr (im Kleinkind- und Vorschulalter) auftreten. In den ersten zwei Lebensjahren können sogar bis zu 20 Infekte als normal angesehen werden, wie die LöwenKIDS-Studie (Langer, 2022) zeigt. Spätestens ab dem Grundschulalter sollte die Zahl der Infektionen pro Jahr jedoch abnehmen und nicht mehr als bis zu fünfmal betragen. Von einer **pathologischen Infektanfälligkeit** spricht man dagegen, wenn einzelne Infekte besonders schwer verlaufen oder häufig mit Komplikationen einhergehen, durch ungewöhnliche Erreger ausgelöst werden und/oder schwer zu behandeln sind. Meist sind Störungen des Immunsystems mit einer pathologischen Infektanfälligkeit verbunden.

Immundefekte - Definition:

Als **primäre Immundefekte (PID)** bzw. **angeborene Störungen des Immunsystems** (inborn errors of immunity, IEI) werden kongenitale Krankheiten des Immunsystems bezeichnet bei denen **humorale/lösliche und/oder zelluläre Komponenten des Immunsystems fehlen** oder **dysfunktional** sind (Göschl, 2020).

Immundefekte - Epidemiologie:

Die heterogene Gruppe der angeborenen Störungen des Immunsystems besteht inzwischen aus über **500 verschiedenen, meist monogenen Krankheitsentitäten** (Stand 2024, International Union of Immunological Societies (IUIS)). Genaue Zahlen zur Prävalenz der unterschiedlichen Erkrankungen fehlen. Die große Mehrzahl der IEI zählt zu den seltenen Erkrankungen, jedoch haben alle IEI gemeinsam eine **kumulative Prävalenz von 1:1200 bis 1:2000**.

Immundefekte - Krankheitsbild - Diagnostik:

Leitsymptom fast aller angeborenen Störungen des Immunsystems ist eine **erhöhte Anfälligkeit gegenüber Infektionen**. Die Symptome sind vielfältig und oft unspezifisch, weswegen die Diagnosestellung des einzelnen insgesamt seltenen Krankheitsbildes schwierig und häufig verzögert ist (Fasshauer, 2022). Um Ärzten und Ärztinnen die Diagnosestellung zu erleichtern, wurde im Rahmen der AWMF-Leitlinien das Akronym **ELVIS (Erreger, Lokalisation, Verlauf, Intensität, Summe)** eingeführt, welches die Warnzeichen einer pathologischen Infektionsanfälligkeit beschreibt (Farmand, 2017). Darüber hinaus können mit dem Akronym **GARFIELD** auch Zeichen einer **Fehlsteuerung des Immunsystems** erfasst werden (Geier, 2023).

Bei Verdacht auf IEI können zunächst einfache Screeninguntersuchungen (Quantitative Serumimmunglobuline, Differentialblutbild) und bei begründeten Hinweisen weitere Spezialuntersuchungen in spezialisierten Zentren zur Diagnostik und Behandlung von Immundefekten durchgeführt werden.

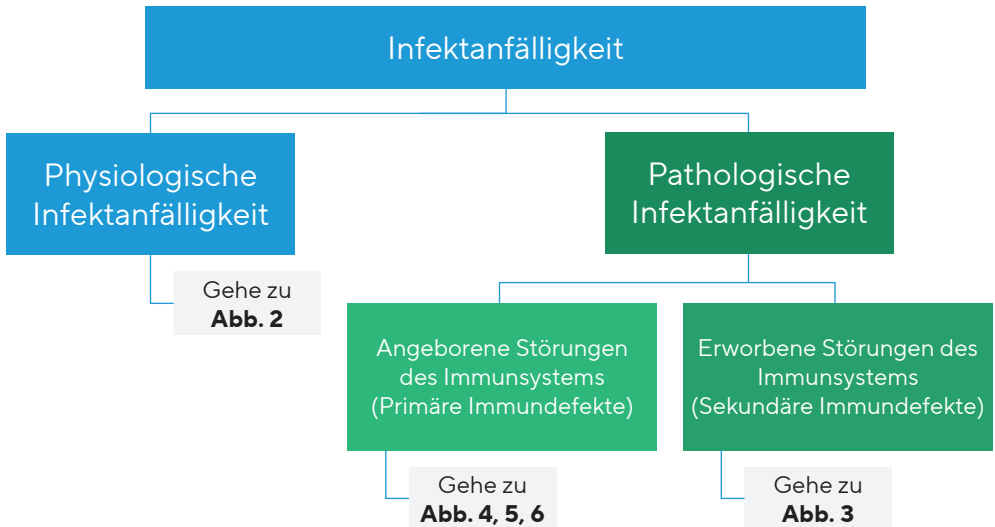
Immundefekte – Gruppeneinteilung:

PID-Diagnosen, deren Nomenklatur durch die rasch fortschreitende technologische Entwicklung bei Labor- und genetischen Methoden rasant gestiegen sind, können entsprechend der **zugrunde liegenden immunologischen Defekten** und der **unterschiedlichen funktionellen Mechanismen des Immunsystems** bzw. anhand der **phänotypischen Ausprägungen** in **10 Gruppen** unterteilt werden (IUIS, 2022).

Weitere Informationen: Farmand S et al.: Leitlinie „Diagnostik auf Vorliegen eines primären Immundefekts“ – Abklärung von Infektionsanfälligkeit, Immundysregulation und weiteren Symptomen von primären Immundefekten. AWMF 10/2017: <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/112-001.html>

Kodierschema bei Infektanfälligkeit

Abb. 1 - Übersicht



Das Neugeborene kommt nur mit dem sog. „Nestschutz“ zur Welt. Diese Leihimmunität verschwindet in den ersten Lebensmonaten und gleichzeitig beginnt das Kind, sich aktiv mit Infektionserregern auseinanderzusetzen. Beim **immun-kompetenten Kind** resultiert aus dieser Auseinandersetzung in der Regel **spezifische humorale und T-zelluläre Immunität**. Eine Infektanfälligkeit bei Säuglingen und Kleinkindern ist in diesem Sinne physiologisch. Spätestens ab dem Grundschulalter nimmt die Zahl der Infektionen pro Jahr ab.

Ein **primärer Immundefekt (PID)** ist genetisch bedingt und zeigt sich oft bereits im frühen Kindesalter. Besteht eine Infektanfälligkeit, bei der die einzelnen Infekte besonders schwer verlaufen bzw. oft Komplikationen nach sich ziehen, durch ungewöhnliche Erreger ausgelöst werden oder schwer zu behandeln sind, kann sie ein Hinweis auf einen angeborenen (primären) oder erworbenen (sekundären) Immundefekt sein. Zu den PID zählen **Defekte von Komplement, Granulozyten, Monozyten, humoralem oder zellulärem Immunsystem** und von **Zytokinen** sowie **Chemokinrezeptoren**.

Sekundäre Störungen des Immunsystems können entweder durch eine **direkte Schädigung des Immunsystems** (z. B. im Verlauf von HIV-Infektion, hämatologischer Erkrankung, Krebserkrankung, Immunsuppressiva-Einnahme) oder als **Komplikationen bei Funktionsstörungen von Organsystemen** (z. B. Malabsorption, ekzematöse Veränderungen der Haut, chronische Atemwegserkrankungen) ausgelöst werden. Im ersten Fall muss die lokale Ursache identifiziert, im zweiten das Vorliegen eines Immundefekts in Erwägung gezogen werden.

Abb. 2 Physiologische und pathologische Infektanfälligkeit

Kriterien zur Abgrenzung

Eigenschaft der Infektion	Physiologische Infektanfälligkeit Kodierte Z86.1	Pathologische Infektanfälligkeit
Häufigkeit	Maximal 8 Minorinfektionen pro Jahr bis zum Kleinkindesalter, danach seltener	>8 Minorinfektionen pro Jahr bis zum Kleinkindesalter und darüber hinaus
Schweregrad	Leicht, Minorinfektionen	Teilweise schwer, Majorinfektionen
Verlauf	Akut	Chronisch, rezidivierend
Residuen	Nein	Ja (z. B. Bronchiektasen)
Rezidiv mit demselben Erreger	Nein	Ja
Opportunistische Infektion	Nein	Ja

Quelle: Wahn et al. 2013

Minorinfektionen		Majorinfektionen	
Akute Infektion der oberen Atemwege	J06.9	Empyem, Pyothorax	J86.9
Akute Bronchitis	J20.9	Leberabszess	K75.0
Diarrhoe, Gastroenteritis	A09.0	Meningitis	G00.9
Grippaler Infekt	J06.9	Milzabszess	D73.3
Laryngitis	J04.0	Osteomyelitis	M86.99
Otitis media	H66.9	Pneumonie, bakteriell	J15.9
Pharyngitis	J02.9	Pneumonie, viral	J12.9
Rhinopharyngitis (Erkältungsschnupfen)	J00	Sepsis	A41.9
Sinusitis	J01.9	Septische Arthritis	M00.99
Tonsillitis	J03.9	Zellulitis, Phlegmone	L03.9
Tracheitis	J04.1		

Abb. 3

Pathologische Infektanfälligkeit - Sekundäre Immundefekte

Sekundäre Immundefekte

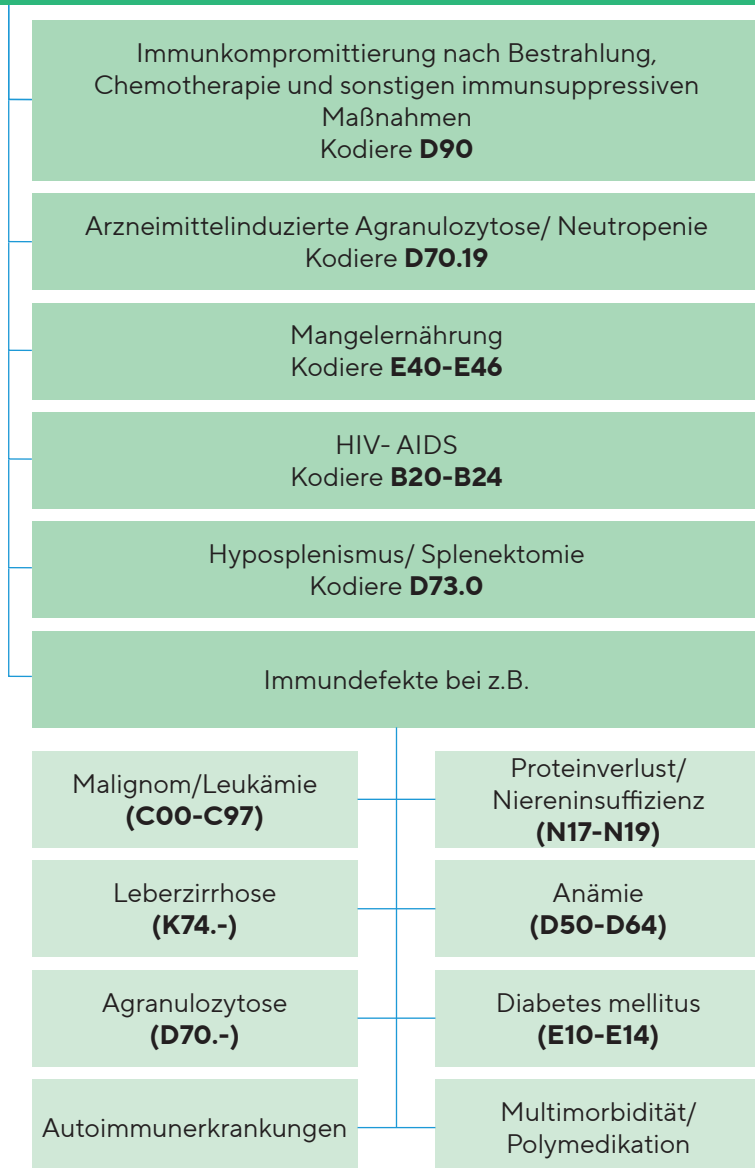


Abb. 4

Pathologische Infektanfälligkeit – Primäre Immundefekte

Warnzeichen zur (Früh-) Erkennung von Primären Immundefekten (PID)

Pathologische Infektionsanfälligkeit – ELVIS-Kriterien (s. Abb. 5)

Immundysregulation – GARFIELD-Kriterien (s. Abb.5)

Gedeihstörung bei Kindern bzw. **Gewichtsverlust** meist mit Diarrhoe bei Erwachsenen

Auffällige Familienanamnese (Konsanguinität, Immundefekt, pathologische Infektionsanfälligkeit, Immundysregulation, Lymphome)

Labor: Hypogammaglobulinämie, anhaltende oder rezidivierende Lymphopenie, Neutropenie, Thrombozytopenie

Ein **genetischer Hinweis** auf einen primären Immundefekt oder ein **positives Neugeborenen-screening** auf primäre Immundefekte

Screening-Tests bei Verdacht auf PID

Blutbild

Differentialblutbild (Absolutzahlen aller Zellpopulationen)

Quantifizierung der Immunglobuline (IgG, IgA, IgM und IgE!)

Serumantikörperbestimmung

Impfantikörperbestimmung (z.B. Tetanus, Pneumokokken)

Diagnostik

Weitergehende komplexe labordiagnostische Abklärung von PIDs bei stark begründetem Verdacht in spezialisierten Immundefektzentren

Lymphozytenphänotypisierung
(Durchflusszytometrie zur Bestimmung der Lymphozytenpopulationen)

Eiweißelektrophorese (Diagnose von Paraproteinämie oder Hypoproteinämie)

Granulozytenfunktionstests
(Nachweis von Störungen im respiratory burst (O₂-Sauerstoffradikalbildung))

Lymphozyten-Proliferationsmessung
(Funktionstests zur Aktivierung von T-Lymphozyten und NK-Zell)

Komplementfunktion
(Tests auf CH50 und AH50 bei Verdacht auf Komplementdefekte)

Abb. 5

Leitsymptome von primären Immunstörungen

ELVIS-Kriterien

Pathologische Infektionsanfälligkeit ist charakterisiert durch **Erreger, Lokalisation, Verlauf, Intensität und Summe (ELVIS)**

Erreger	Lokalisation	Verlauf	Intensität	Summe
<p>Infektionen durch ungewöhnliche Erreger, die bei immunkompetenten Personen nur selten zu schweren Erkrankungen führen: z.B. Pneumonie durch Pneumocystis jirovecii oder CMV, Candida-Sepsis, Darm- und/oder Gallenwegsinfektion durch Cryptosporidien oder Mikrosporidien, disseminierte Infektion durch nichttuberkulöse Mykobakterien.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Monotope Infektionen: Hinweis auf lokale anatomische Ursachen • Polytope Infektionen: Hinweis auf systemische Abwehrschwäche • Atypische Lokalisationen: z.B. Toxoplasmose des ZNS, Hirnabszess durch Aspergillus spp., Leberabszess durch S. aureus 	<ul style="list-style-type: none"> • Protrahierter Verlauf • Mangelnde Effektivität von Antibiotikatherapien • Chronizität von Infektionen (z.B. Chronische Sinusitis, Bronchitis, Otitis media und Diarrhoe) • Auffälligkeiten im Differenzialblutbild (Lymphopenie, Neutropenie, Thrombopenie) 	<ul style="list-style-type: none"> • Vermehrtes Auftreten von Majorinfektionen: z.B. Pneumonie, Meningitis, Sepsis, Osteomyelitis, invasive Abszesse • Persistierende oder über das Maß rezidivierende Minor-Infektionen: Otitis media, Sinusitis, Bronchitis, oberflächliche Hautabszesse 	<ul style="list-style-type: none"> • Anzahl der Infektionen: häufig • Säuglinge ca. 11 Atemwegsinfektionen/Jahr • Kleinkinder ca. 8 Episoden/Jahr • Schulkindalter ca. 4 Episoden/Jahr

GARFIELD-Kriterien

Immudysregulation im Rahmen von PID ist charakterisiert durch **Granulome, Autoimmunität, Rezidivierendes Fieber, ungewöhnliche Ekzeme, Lymphoproliferation und chronische Darmentzündung (GARFIELD)**

Granulome	Nicht-nekrotisierende, kleinherdige, epitheloidzellige Granulome („sarcoid-like lesions“) können die erste Manifestation eines Immundefekts sein (in Lunge, Darm Haut)
Autoimmunität	Autoimmunität ist eine häufige Manifestation bei PIDs, z.B. Autoimmunzytopenien, Gelenkbeteiligungen/ Arthritis, Vitiligo, Sicca-Syndrom, Sjögren-Syndrom, Diabetes mellitus, multiple Sklerose, autoimmune Thyreoiditis
Rezidivierendes Fieber	Hauptmanifestation bei periodischen Fiebersyndromen, die von Pharyngitis, zervikaler Lymphadenopathie und aphtöser Stomatitis, sowie Serositis (mit Abdominalschmerzen, Thoraxschmerzen oder Gelenkschmerzen) begleitet werden können
Ekzeme	Ekzematöse Hauterkrankungen sind ein wesentliches Zeichen primärer Immundefekte, vor allem früh beginnende, oft schwer zu therapierende Ekzeme bis hin zur Erythrodermie, Hautgranulome, Dysplasien der Haut, Haare und Nägel sowie Vaskulitiden
Lymphoproliferation	Überschießende Proliferation von Lymphozyten, die sich als Splenomegalie, Hepatomegalie und Lymphadenopathie manifestieren oder zur Ausbildung von tertiärem lymphatischem Gewebe vorwiegend in der Lunge und im Gastrointestinaltrakt führen kann
Chron. Darmentzündung	Zunehmend Primärmanifestation, früher Beginn und/oder ein therapieresistenter Verlauf einer chronischen Diarrhoe als wichtiger Hinweis auf einen Immundefekt

Abb. 6

Überblick der angeborenen Störungen der Immunität gemäß der IUIS-Klassifikation

1. (Schwere) kombinierte Immundefekte (SCID/CID) (Tabelle 1)

1. T-B+ Schwere kombinierte Immundefekte (SCID) (**D81.2**)
2. T-B-SCID (**D81.1**)
3. Kombinierte Immundefekte (CID), im allgemeinen weniger tiefgreifend als SCID (**D81.8**)

2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Erscheinungen (Tabelle 2)

1. CIDs mit kongenitaler Thrombozytopenie (**D82.0**)
2. DNA-Reparaturdefekte (**D82.8**)
3. Thymusdefekte (**D82.1**)
4. Immunoossäre Dysplasie (**D82.2**)
5. Hyper-IgE-Syndrome (**D82.4**)
6. Defekte im Folat- und Vitamin-B12-Metabolismus (**D51.2, E53.8**)
7. Anhidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefizienz (**D82.8**)
8. Kalziumkanaldefekte (**D81.8**)

3. Störungen der Antikörperbildung (Tabelle 3)

1. Agammaglobulinämie (**D80.0**)
2. CVID-ähnliche Erkrankungen (**D83.9**)
3. Hyper-IgM-Syndrome (**D80.5, D80.6**)
4. Isotypen, Leichtkettendefizienz und selektive Antikörperbildungsstörungen (**D80.2, D80.3, D80.7, D80.8**)

4. Störungen mit Immundysregulation (Tabelle 4)

1. Familiäre hämophagozytische Lymphohistiozytose (FHL) (**D76.1**)
2. FHL + Hypopigmentierung (**E70.3**)
3. Störungen der regulatorischen T-Zellen (**D84.8**)
4. Autoimmunität mit oder ohne Lymphoproliferation (**D84.8**)
5. Immundysregulation mit Kolitis (**D84.8**)
6. Autoimmunes lymphoproliferatives Syndrom (ALPS) (**D84.8**)
7. Anfälligkeit für EBV-Infektionen mit Lymphoproliferation (**D82.3**)

5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion (Tabelle 5)

1. Kongenitale Neutropenien (**D70.0**)
2. Motilitätsdefekte (**D71**)
3. Defekte der NADPH-Oxidase (**D71, D55.0**)
4. Andere nicht-lymphoide Defekte

Abb. 6 (Fortsetzung)

Überblick der angeborenen Störungen der Immunität gemäß der IUIS-Klassifikation

6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität (Tabelle 6)

1. Mendelsche Anfälligkeit für Erkrankungen durch Mykobakterien (MSMD) (**D84.8**)
2. Anfälligkeit für HPV-Infektionen (Epidermodysplasia verruciformis) (**B07**)
3. Anfälligkeit für schwere virale Infektionen (**D84.8**)
4. Herpes-simplex-Enzephalitis (HSE) (**B00.4+/G05.1***)
5. Anfälligkeit für invasive Pilzinfektionen (**D84.8**)
6. Anfälligkeit für mukokutane Kandidose (**B37.2, B37.88**)
7. TLR-Signalweg-Defekte mit Anfälligkeit gegen bakterielle Infektionen (**D84.8**)
8. Andere Defekte (**D89.8**)

7. Auto-inflammatorische Erkrankungen (Tabelle 7)

1. Typ-1-Interferonopathie
2. Defekte des Inflammasoms (**M35.8**)
3. Non-Inflammason abhängige Autoinflammation (**D84.8, D89.8**)

8. Komplementdefekte (Tabelle 8)

1. Komplementdefekte (**D84.1**)

9. Angeborenes Knochenmarkversagen (Tabelle 9)

1. Angeborenes Knochenmarkversagen (**D61.0**)

10. Phänokopien angeborener Immunstörungen (Tabelle 10)

1. Somatische Mutationen (**D47.9**)
2. Autoantikörper

Tabelle 1

1. (Schwere) kombinierte Immundefekte (SCID/CID)

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
1. T-B+ Schwere kombinierte Immundefekte (SCID (T-B+)) (Auswahl)			
SCID mit niedriger oder normaler B-Zellen-Zahl (T-B+SCID)	D81.2		Schwere, rezidivierende Infektionen durch opportunistische Erreger, Gedeihstörungen
CD3-Delta-, CD3-Epsilon- oder CD3-Zeta-Defekt	D81.2		NK-Zellen normal, keine Gamma-Delta-T-Zellen
CD45-Defekt	D81.2		Anzahl an Gamma-Delta-T-Zellen normal
Coronin 1A-Defekt	D81.2		Thymus vorhanden, aber kein Output von T-Zellen; EBV-induzierte Lymphoproliferation
Gammaketten-Defekt	D81.2		Schwere, rezidivierende Infektionen in Verbindung mit Diarrhoe und Gedeihstörung
IL-7R-Alpha-Defekt	D81.2		NK-Zellen-Anzahl normal
JAK3-Defekt	D81.2		T- und NK-Zellen-Anzahl stark vermindert
LAT (linker for activation of T cells) Defekt	D81.2		Adenopathie, Splenomegalie, rezidivierende Infektionen, Autoimmunität. Progressiver kombinierter ID, B- und CD4 Lymphopenie
2. T-B-SCID (Auswahl)			
SCID mit niedriger T- und B-Zellen-Zahl (T-B-SCID)	D81.1		Schwere, rezidivierende Infektionen durch opportunistische Erreger, Gedeihstörungen
Adenosin-desaminase[ADA]-Mangel	D81.3		Skelettveränderungen im Bereich costochondraler Verbindungen, Leber- und ZNS-Symptome und Alveolarproteinose möglich
Cernunnos/ XLF Defekt	D81.1		Radiosensitiv; Gestörte VDJ-Rekombination, Mikrozephalie, Entwicklungsdefekte
DCLRE1C-Defekt	D81.1		Radiosensitiv; Erhöhte Sensitivität gegenüber ionisierenden Strahlen
Defekt bei aktiviertem RAC2	D81.1		Rezidivierende bakterielle und virale Infektionen, Lymphoproliferation, Neutropenie
DNA-Ligase-Defekt	D81.1		Radiosensitiv; Gestörte VDJ-Rekombination, Mikrozephalie, Entwicklungsdefekte
RAG1/RAG2-Defekt	D81.1		Radiosensitiv; Gestörte VDJ-Rekombination, Mikrozephalie, Entwicklungsdefekte
Retikuläre Dysgenese (AK2- (mitochondriale Adenylatkinase) Defekt)	D81.0		Neutropenie, t.w. Taubheit
Omenn-Syndrom ¹	D81.8		Erythrodermie, Schuppung, Alopezie, chronischer Diarrhoe, Gedeihstörung, Lymphadenopathie und Hepatosplenomegalie, schwere/rezidivierende Infektionen

¹Das Omenn-Syndrom hat keinen definierten genetischen Defekt, vielmehr handelt es sich um einen distinkten entzündlichen Phänotyp, der in Verbindung mit genetisch unterschiedlichen SCIDs auftreten kann.

Tabelle 1 (Fortsetzung)

1. (Schwere) kombinierte Immundefekte (SCID/CID)

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
3. Kombinierte Immundefekte (CID), im allgemeinen weniger tiefgreifend als SCID (Auswahl)			
CD40-Ligand Mangel	D81.8		Neutropenie, Thrombozytopenie, hämolytische Anämie, Gastrointestinal- & Leberbeteiligung, opportunistische Infektionen, auch Cryptosporidien.
CD40 Mangel	D81.8		Neutropenie, Gastrointestinal- & Leberbeteiligung, opportunistische Infektionen, auch Cryptosporidien.
Haupthistokompatibilitäts-Komplex-Klasse-I-Defekt [MHC-Klasse-I-Defekt]	D81.6		CD8 vermindert, CD4 normal. Vaskulitis, Pyoderma gangraenosum
Haupthistokompatibilitäts-Komplex-Klasse-II-Defekt [MHC-Klasse-II-Defekt]	D81.7		Schwere und rezidivierende Infektionen vorwiegend der Atemwege und des Magen-Darm-Trakts, Durchfall mit Gedeihstörung, Autoimmunerkrankungen
ICOS Defekt	D81.8		Rezidivierende bakterielle und virale Infektionen, Neutropenie.
ICOS Ligand Defekt	D81.8		Pathologische Infektanfälligkeit, Autoimmunität. Granulome möglich
IKAROS Defekt	D81.8		Rezidivierende sinopulmonale Infektionen, Panzytopenie, früh CID mit fehlenden Memory B- und T-Zellen
IL-21 Defekt	D81.8		Niedrige B-Zellen, Hypogammaglobulinämie. Schwere früh manifeste Colitis
LCK-Mangel	D81.8		Rezidivierende Infektionen, Immundysregulation, Autoimmunität, Diarrhoe
Polymerase Defekte	D81.8		Rezidivierende sinopulmonale und Hautinfektionen, Mollusken, Warzen, Kleinwuchs, intellektuelle Defizite. IgG und CD4 niedrig, B-Zellen niedrig bei normaler Reifung
ZAP-70-Defekt (LOF)	D81.8		CD8-Zellen vermindert, CD4 normal. Einzelfälle mit Autoimmunität oder Immundysregulation
ZAP-70 kombiniert hypomorphe und aktivierende Mutation	D81.8		Klinisch Autoimmunität (bullöses Pemphigoid, inflammatorische Colitis). Erniedrigung von CD8 bei sonst wenig verändertem B-/T-Zell-Status.

Tabelle 2

2. Kombinierte Immundefekte (CIDs) mit assoziierten oder syndromalen Erscheinungen

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
1. CIDs mit kongenitaler Thrombozytopenie (Auswahl)			
Wiskott-Aldrich-Syndrom	D82.0		Thrombozytopenie; kleine funktionell defekte Plättchen; Ekzeme; Lymphome; Autoimmunerkrankungen. IgA-Nephropathie. Bakterielle und virale Infektionen.
2. T-B-SCID (Auswahl)			
Ataxia teleangiectatica [Louis-Bar-Syndrom]		G11.3	Ataxie; Teleangiektasien, besonders der Sklera; Lungeninfektionen; Lymphoretikuläre und andere Malignome, erhöhtes Alpha Fetoprotein; Radiosensitivität, Chromosomale Instabilität und chromosomale Translokationen
Bloom-Syndrom	D82.8	+Q87.1	Minderwuchs, Faciale Dysmorphie, Lichtempfindlichkeit, Knochenmarksinsuffizienz; Leukämie, Lymphome; Chromosomale Instabilität
ICF-Syndrome	D82.8	+Q87.0	Faziale Dysmorphie, Entwicklungsretardierung, Hypogammaglobulinämie, Makroglossie, bakterielle und opportunistische Infektionen, Malabsorption Zytopenie; Malignome
Nijmegen Chromosomeninstabilitäts-Syndrom (Nijmegen breakage syndrome)	D82.8	+Q87.8	Mikrozephalie, Vogel-ähnliches Gesicht, Lymphome; Radiosensitiv; chromosomale Instabilität
3. Thymusdefekte (Auswahl)			
Di-George-Syndrom (velokardiofaziales Syndrom)	D82.1		Herzfehler, Hypoparathyreoidismus, Dysmorphie des Gesichtes, Kongenitale Thymushypoplasie/ -aplasie
Winged-Helix-Nude Defekt (FOXN1 Defekt)	D82.8		Schwere Infektionen; abnormes Thymusepithel, Alopezie, Nageldystrophie
4. Immunoossäre Dysplasie (Auswahl)			
Knorpel-Haar-Hypoplasie (Immundefekt mit disproportioniertem Kleinwuchs)	D82.2	+Q78.5	Rezidivierende Infektionen, kurzgliedriger Zwergwuchs, metaphasäre Dysostosen, wenig Haare, Anämie, Neutropenie. Autoimmunität, erhöhte Anfälligkeit für maligne Erkrankungen, reduzierte Spermatogenese, intestinale neuronale Dysplasie
Schimke-Dysplasie	D82.8	+Q77.7	Dysproportionierter Kleinwuchs, schwere Fehlbildung der rumpfnahen Epiphysen, Nephropathie, erhöhte Infektionsanfälligkeit

Tabelle 2 (Fortsetzung)

2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Erscheinungen

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
5. Hyper-IgE-Syndrome (Auswahl)			
AD-HIES STAT3-Mangel (Job syndrome)	D82.4		Chronisches Ekzem, chronische Virusinfektionen der Haut (Mollusken, Warzen), rezidivierende Abszesse durch Staphylokokken, Pneumatozelen, chronische Candidiasis, faciale Dysmorphien, Überstreckbarkeit der Gelenke
Comèl-Netherton Syndrom	D82.4	+Q80.8	Kongenitale Ichthyose, Bambushaar, atopische Diathese; erhöhte bakterielle Infektionen; Gedeihstörung
6. Defekte im Folat- und Vitamin-B12-Metabolismus (Auswahl)			
Kongenitale Folat-Malabsorption	D52.8	+E53.8	Megaloblastäre Anämie, Gedeihstörung. Ohne Therapie neurologische Schäden
Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mangel (MTHFR-Mangel)		E72.1	Rezidivierende bakterielle Infektionen, Pneumocystis jirovecii, megaloblastäre Anämie, Neutropenie. Intellektuelle Defizite, Krämpfe.
Transcobalamin-II-Mangel (-Anämie)	D51.2		Megaloblastäre Anämie, Panzytopenie. Ohne Therapie neurologische Schäden
7. Anhidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefizienz (Auswahl)			
NEMO-Defekt	D82.8	+Q82.4	Reduzierte Schweißproduktion, Ektodermal-dysplasie (nicht obligat), teilweise konische Zähne, Fehlen polysaccharidspezifischer Antikörper, gesteigerte Infektneigung, erhöhte Anfälligkeit gegenüber Mykobakterien, Viren und Bakterien, Kolitis.
8. Kalziumkanaldefekte (Auswahl)			
ORAI-1 (ORAI calcium release-activated calcium modulator 1) Defekt	D81.8		Autoimmunität, anhidrotische Ektodermal-dysplasie, nicht-progressive Myopathie
STIM-1 (stromal interaction molecule 1) Defekt	D81.8		Autoimmunität, anhidrotische Ektodermal-dysplasie, nicht-progressive Myopathie
9. Andere Defekte (Auswahl)			
Purinnukleosid-Phosphorylase-Mangel (PNP-Mangel)	D81.5		Autoimmunhämolytische Anämie, neurologische Störungen.
STAT5b-Mangel (Laron-Syndrom)	D82.8	+E34.3	STH-refraktärer Kleinwuchs, Dysmorphie, Ekzem, lymphoide interstitielle Pneumonie, Autoimmunität
Venokklusive Erkrankung der Leber mit Immundefekt (VODI-Syndrom)	D82.8	+K76.5	Hypogammaglobulinämie, funktionelle Störungen bei B- und T-Zellen, veno-okklusive Erkrankung der Leber, Hepatosplenomegalie, Thrombopenie, PCP, Candida- und CMV-Infektionen, zerebrospinale Leukodystrophie

Tabelle 3

3. Störungen der Antikörperbildung

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
1. Agammaglobulinämie (Auswahl)			
Autosomal-rezessive Agammaglobulinämie (Schweizer Typ)	D80.0		Schwere bakterielle Infektionen
Defekt des Transkriptionsfaktors E47	D80.8		Schwere bakterielle Infektionen, Gedeihstörung
Hoffman Syndrom (TOP2B Defekt)	D80.8		Rezidivierende Infektionen, faciale Dismorphie, Extremitätenanomalien
My-Schwerkettenmangel, Lambda5 (λ5)-Mangel, Igα Mangel, Igβ Mangel, BLNK (B cell linker protein) Mangel	D80.0		Schwere bakterielle Infektionen. Anzahl der Pro-B-Zellen normal
X-chromosomal-gebundene Agammaglobulinämie [Bruton] (mit Wachstums-hormonmangel)	D80.0		Schwere bakterielle Infektionen. Anzahl der Pro-B-Zellen normal
2. CVID (common variable immunodeficiency) -ähnliche Erkrankungen (Auswahl)			
<p>Die Allgemeine Variable Immundefizienz (CVID) umfasst eine heterogene Gruppe von Krankheiten mit signifikanter, ursächlich ungeklärter Hypogammaglobulinämie, fehlender Bildung spezifischer Antikörper nach Impfungen und Suszeptibilität für bakterielle Infektionen. Es handelt sich also beim CVID um einen Immundefekt mit vorwiegendem Antikörpermangel, der nach der Systematik unter D80.- kodiert werden müsste. In der ICD-10-GM wird CVID aber unter D83.- kodiert. Gemäß der Klassifikation der IUIS (International Union of Immunological Societies) von 2020 haben die Codes D83.0 bis D83.9 keine spezifische Zuordnung mehr. Gemäß ICD-10-GM werden CVID mit D83.9 und näher bezeichnete variable Immundefekte mit D83.8 kodiert.</p>			
CVID [common variable immunodeficiency]	D83.9		Infektionen, Autoimmunzytopenien, granulomatöse und polyklonale lymphoproliferative Komplikationen. CVID Phänotyp
APDS1 [Activated phosphoinositide 3-Kinase-Delta-Syndrom]	D83.8		Atemwegsinfektionen, Bronchiektasen, chronische EBV und CMV-Infektionen, Autoimmunität, Lymphoproliferation, Lymphom
ATP6API Defekt	D83.8		Hepatopathie, Leukopenie, niedriges Kupfer
CD19, CD20, CD21, CD81 Mangel	D83.8		Rezidivierende Infektionen, Glomerulonephritis möglich
Mannosyl-Oligosaccharid-Glucosidase-Mangel (MOGS) auch CDG-IIb (Congenital disorder of glycosylation) genannt	D83.8	+E77.8	Bakterielle und virale Infektionen, schwere neurologische Defizite.

Tabelle 3 (Fortsetzung)

3. Störungen der Antikörperbildung

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
3. Hyper-IgM-Syndrome (Auswahl)			
Immundefekt bei erhöhtem Immunglobulin M [HIGM] ohne opportunistische Infektionen	D80.5		Rezidivierende bakterielle Sinopulmonal- und gastrointestinale Infektionen, periphere Lymphadenopathie, Tonsillenhypertrophie, keine erhöhte Anfälligkeit für opportunistische Infektionen
Immundefekt bei erhöhtem Immunglobulin M [HIGM] mit opportunistischen Infektionen	D80.5		Rezidivierende oder schwere bakterielle Infektionen, erhöhte Anfälligkeit für opportunistische Infektionen
AID Mangel [HIGM2]	D80.5		Bakterielle Infektionen, vergrößerte Lymphknoten und Keimzentren, Autoimmunität
Antikörpermangel bei Normo- oder Hypergammaglobulinämie	D80.6		Bakterielle Infektionen
INO80 (INO80 complex subunit) Defekt	D80.5		Schwere bakterielle Infektionen
UNG-Mangel (Uracil-N-Glykosylase) [HIGM5]	D80.5		Vergrößerte Lymphknoten und Keimzentren
4. Isotypen, Leichtkettendefizienz und selektive Antikörperbildungsstörungen (Auswahl)			
CARD11 (caspase recruitment domain) Defekt, GOF Mutation (BENTA-Krankheit)	D80.8		Lymphadenopathie, Splenomegalie
Defekt der schweren Immunglobulinkette	D80.8		Teils asymptomatisch
Kappa-Leichtketten-Defekt	D80.8		Asymptomatisch
Mangel an spezifischen Antikörpern bei normalen Ig und B-Zellen	D80.8		Gestörte Bildung bestimmter, z.B. Polysaccharid-spezifischer Antikörper
Selektiver Immunglobulin-A-Mangel [IgA-Mangel]	D80.2		Häufigste angeborene Störung des Immunsystems. Keine oder nur geringe Krankheitssymptome
Selektiver Mangel an Immunglobulin-G-Subklassen [IgG-Subklassen-Defekte]	D80.3		Meist asymptomatisch! Minderheit mit rezidivierenden Infektionen. Einige mit schlechter spezifischer Antikörperbildung. Rezidivierende bakterielle Infektionen
Selektiver Immunglobulin-M-Mangel [IgM-Mangel]	D80.4		Bakterielle Infektionen, z.B. Pneumokokken
Transitorische Hypogammaglobulinämie im Kindesalter	D80.7		Meist asymptomatisch, normale Fähigkeit zur Bildung spezifischer Antikörper

Tabelle 4

4. Störungen mit Immundysregulation

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
1. Familiäre hämophagozytische Lymphohistiozytose (FHL) (Auswahl)			
Hämophagozytäre Lymphohistiozytose	D76.1		Schwere Entzündungszustände mit Fieber, Makrophagenaktivierung, Panzytopenie, Hepatosplenomegalie,
Perforin Mangel (FHL2)	D76.1		s.o.
UNC13-D Defekt (FHL3), Syntaxin 11 Defekt (FHL4), STXBP2 Defekt (FHL5)	D76.1		s.o.
SLC7A7 Defekt		E72.0	Lysinurische Proteinintoleranz, Blutungsneigung, Alveolarproteinose
2. FHL + Hypopigmentierung (Auswahl)			
Chediak- (Steinbrinck-) Higashi-Syndrom (Albinismus)		E70.3	Partieller Albinismus, rezidivierende Infektionen, Fieber, HLH, stark vergrößerte Lysosomen, Neutropenie, Zytopenie, Blutungsneigung, progressive neurologische Dysfunktion
Griscelli-Syndrom, Typ2		E70.3	Partieller Albinismus, Fieber, HLH, Zytopenie
Hermansky-Pudlak-Syndrom, Typ 2		E70.3	Partieller Albinismus, rezidivierende Infekte, Lungenfibrose, Blutungsneigung, HLH, Neutropenie, erniedrigte NK-Zellen und CTL (Zytotoxizität und Degranulation)
3. Störungen der regulatorischen T-Zellen (Auswahl)			
CTLA4 (Cytotoxic T-lymphocyte-antigen 4) Haploinsuffizienz (= ALPS-V)	D84.8	+D47.7	Autoimmunzytopenien, Enteropathie, interstitielle Lungenerkrankung, lymphoide Infiltrate in nicht-lymphatischen Organen, Infekzneigung
IPEX, Immundysregulation, Polyendokrinoopathie, Enteropathie, X-chromosomal	D84.8	+E31.0	Autoimmunenteropathie, früh Diabetes, Thyreoiditis, hämolytische Anämie, Thrombopenie, Ekzem. Erhöhte IgE und IgA
IPEX-like, CD25-Mangel	D84.8		Lymphoproliferation, Autoimmunität, gestörte T-Zell-Proliferation, keine CD4+/CD25+ Zellen
4. Autoimmunität mit oder ohne Lymphoproliferation (Auswahl)			
APECED (APS-1), autoimmune polyendocrinopathy with candidiasis and ectodermal dystrophy (APS, Autoimmunes polyglanduläres Syndrom)	D84.8	+E31.0	Autoimmunerkrankungen von Nebenschilddrüsen, Nebennieren und anderen endokrinen Organen, plus Candidiasis, Zahnschmelzhypoplasie, Alopecia areata, perniziöse Anämie, Enteropathie
ITCH-Defekt (Multisystemische syndromale Autoimmunkrankheit)	D84.8	+M35.8	Multiorgan-Autoimmunität mit Thyreoiditis, Typ 1 Diabetes, früh manifeste chronische interstitielle Lungenerkrankung, Gedeihstörung, Enteropathie, Entwicklungsverzögerung, faciale Dysmorphie
Tripeptidyl Peptidase II Defekt	D84.8		Schwere Autoimmunzytopenien, variable Lymphoproliferation, Hypergammaglobulinämie, Infekterneigung

Tabelle 4 (Fortsetzung)

4. Störungen mit Immundysregulation

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
5. Immundysregulation mit Kolitis (Auswahl)			
IL-10-Defekt	D84.8	+K52.8	Chronisch entzündliche Darmerkrankung, Follikulitis, rezidivierende Atemwegsinfektionen, Arthritis.
NFAT [Nuklearfaktor der aktivierten T-Zellen]-5-Haploinsuffizienz	D84.8	+K52.8	Chronisch entzündliche Darmerkrankung, rezidivierende Atemwegsinfektionen.
6. Autoimmunes lymphoproliferatives Syndrom (ALPS, Canale-Smith-Syndrom) (Auswahl)			
ALPS[Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom]	D84.8 D47.7		Autoimmunität, chronische Lymphoproliferation, Lymphome
ALPS-CASP10	D84.8		Adenopathie, Splenomegalie, Autoimmunität
ALPS-FAS	D84.8		Schwere Erkrankung, Adenopathie, Splenomegalie, Autoimmunzytopenien, gestörte Apoptose, gesteigertes Lymphomrisiko. IgG und A normal oder erhöht, erhöhtes Serum FasL, IL-10, Vitamin B12
ALPS-FASLG	D84.8		Adenopathie, Splenomegalie, Autoimmunität, SLE, gestörte Apoptose. Doppelt-negative T-Zellen vermehrt, keine Erhöhung von FasL.
FADD-abhängiger Immundefekt	D84.8		Rezidivierende bakterielle und virale Infekte, funktionelle Hyposplenie, Episoden von Enzephalopathie und Leberdysfunktion
7. Anfälligkeit für EBV-Infektionen mit Lymphoproliferation (Auswahl)			
CD27-Mangel	D82.3	+B27.0	EBV-induzierte Hypogammaglobulinämie und Symptome: HLH. Aplastische Anämie, Lymphom.
CD70-Mangel	D82.3	+B27.0	EBV-Anfälligkeit, M. Hodgkin. Einige mit Autoimmunität.
RASGPR1-Defizienz	D82.3	+B27.0	Rezidivierende Pneumonien, Herpesinfektionen, EBV-assoziiertes Lymphom
X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom durch SAP-Mangel (XLP1)	D82.3	+B27.0	Klinische und immunologische Manifestationen getriggert durch EBV-Infektion, HLH, Lymphoproliferation, aplastische Anämie, Lymphom. Hypogammaglobulinämie.
X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom durch XIAP-Mangel (XLP2)	D82.3	+B27.0	Klinische und immunologische Manifestationen getriggert durch EBV-Infektion; Splenomegalie, Hepatitis; Aplastische Anämie, Lymphome, Hämophagozytose, Colitis, CED.
XMEN (Immundefekt, X-chromosomaler, mit Magnesium-Defekt, Epstein-Barr-Virus-Infektion und Neoplasie)	D82.3	+B27.0	EBV-Infektion, Lymphom, andere virale gastrointestinale und Atemwegsinfektionen

Tabelle 5

5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder –funktion

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
1. Kongenitale Neutropenien (Severe congenital neutropenia, SCN) (Auswahl)			
Schwere kongenitale Agranulozytose und Neutropenie	D70.0		Schwere rezidivierende bakterielle Infekte, schwere angeborene Neutropenie und Monozytopenie
Barth Syndrom (3-Methylglutaconic aciduria type II)		E71.1	Kardiomyopathie und Myopathie, Kleinwuchs. Störung der myeloiden Differenzierung
Cohen Syndrom		Q87.8	Retinopathie, Entwicklungsverzögerung, Taubheit, Adipositas. Störung der myeloiden Differenzierung
Elastase Defekt (SCN1)	D70.0		Gestörte myeloide Differenzierung, Risiko für Myelodysplasie/Leukämie. Manifestation als SCN
G6PC3 Defekt (SCN4)	D70.0		Neutropenie mit kardialen und urogenitalen Fehlbildungen, venöse Ektasien an Stamm und Gliedmaßen, Innenohrtaubheit
GFI 1 (growth factor independent 1 transcription repressor) Defekt (SCN2)	D70.0		Gestörte myeloide Differenzierung, B/T Lymphopenie
Glykogenose durch Glukose-6-Phosphatase-Mangel Typ 1b		E74.0	Neutropenie, Hunger-Hypoglykämie, Laktatazidose, Hyperlipidämie, Hepatomegalie
HAX1 Defekt (Kostmann-Syndrom) (SCN3)	D70.0		Kognitive und neurologische Defekte bei Patienten mit Mutationen in beiden HAX1 Isoformen, gestörte myeloide Differenzierung, Risiko für Myelodysplasie/Leukämie
Poikilodermie mit Neutropenie (Clericuzio Syndrom)	D70.0	+Q82.8	Poikilodermie, Entwicklungsverzögerung, Dysmorphie, Neutropenie, MDS
Shwachman-Diamond-Syndrom	D61.0	+Q87.8	Panzytopenie, exokrine pankreatische Insuffizienz
VPS45 (vacuolar protein sorting 45 homolog) Defekt (SCN5)	D70.0		Extramedulläre Hämatopoese, Myelofibrose, Nephromegalie
WAS GOF Defekt, X-chromosomale Neutropenie	D70.0		Monozytopenie und lymphoide Anomalien möglich
Zyklische Neutropenie	D70.5		Gestörte myeloide Differenzierung, Risiko für Myelodysplasie/Leukämie. Manifestation als zyklische Neutropenie

Tabelle 5 (Fortsetzung)

5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder –funktion

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
2. Motilitätsdefekte (Auswahl)			
β-Aktin Defekt	D71		Mentale Retardierung, Kleinwuchs
Leukozyten Adhäsionsdefekte (LAD1, LAD2, LAD3)	D71		LAD1: Verspäteter Abfall der Nabelschnur, chronische Hautulzera, Parodontitis, Leukozytose, LAD2: +geistige und Wachstums-Retardierung, Bombay Blutgruppe (hh), LAD3: LAD1 + Blutungsneigung
Lokalisierte juvenile Parodontitis	D71	+K05.5	Parodontitis, gestörte Chemotaxis auf FMLP
Neutropenie mit kombiniertem ID infolge MKL1 Defekt	D71		Leichte Thrombozytopenie
Papillon-Lefèvre Syndrome	D71	+Q82.8	Parodontitis, einige Patienten mit palmo-plantarer Hyperkeratose
Rac 2 (ras-related C3 botulinum toxin substrate 2)	D71		Verzögerte Wundheilung, Leukozytose
Zystische Fibrose		E84.-	Respiratorische Infektionen, exokrine Pankreasinsuffizienz, erhöhter Chloridgehalt im Schweiß
3. Defekte im respiratorischen Burst (der NADPH-Oxidase) (Auswahl)			
Autosomal rezessive septische Granulomatose	D71		Rezidivierende bakterielle und Pilzinfektionen (besonders Aspergillus!), Granulome und Colitis bei Autoinflammation
X-chromosomale septische Granulomatose	D71		Rezidivierende bakterielle und Pilzinfektionen (besonders Aspergillus!), Granulome und Colitis bei Autoinflammation. Keine O ₂ -Bildung, kein intrazelluläres Killing, Blutgruppe: McLeod Phänotyp möglich bei großer Deletion
G6PD Defekt Klasse 1	D55.0		Rezidivierende Infektionen, hämolytische Anämie
4. Andere nicht-lymphoide Defekte (Auswahl)			
GATA2 (GATA binding protein 2) Defekt (MonoMAC)	D72.8		Anfälligkeit gegenüber mykobakteriellen Infektionen, Histoplasmose, Papillomviren, Alveolarproteinose
Pulmonale Alveolarproteinose		J84.00	Vorwiegend asymptomatisch, selten schweres Atemversagen

Tabelle 6

6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
1. Mendelsche Anfälligkeit für Erkrankungen durch Mykobakterien (MSMD) (Auswahl)			
Interleukin-12 Defekte	D84.8		Erhöhte Anfälligkeit gegenüber Mykobakterien und Salmonellen.
IFN- γ Rezeptor Defekte	D84.8		Erhöhte Anfälligkeit gegenüber Mykobakterien und Salmonellen.
IRF8-Defekt	D84.8		Anfälligkeit gegenüber mykobakteriellen und diversen anderen Infektionen
JAK1 LOF Defekt	D84.8		Erhöhte Anfälligkeit gegenüber Mykobakterien und Viren, Urothel-Ca.
STAT1 Defekt (AD Form)	D84.8		Erhöhte Anfälligkeit gegenüber Mykobakterien.
2. Anfälligkeit für HPV-Infektionen (Epidermodyplasia verruciformis) (Auswahl)			
EVER1 Defekt, EVER2 Defekt (Orphanet: 302)		B07	HPV (Gruppe B1)-Infektionen und Hautkrebs.
WHIM (Warzen, Hypogammaglobulinämie, Infektionen, Myelokathexis) Syndrom	D81.8	+B07	Warzen/HPV-Infektionen. Neutropenie, reduzierte B-Zellen, Hypogammaglobulinämie
3. Anfälligkeit für schwere virale Infektionen (Auswahl)			
CD16 Defekt (niedrigaffiner Fc γ Rezeptor)	D84.8		Anfälligkeit gegenüber schweren Virusinfektionen, z.B. HSV, EBV, HPV
IFNAR Defekte	D84.8	+T88.0 +B05.9	Schwere Impfkomplicationen nach Gelbfieber- oder Masernimpfung
IRF Defekte (interferon regulatory factor)	D84.8		Schwere Influenza
STAT1 LOF Defekt	D84.8		Schwere virale und mykobakterielle Infektionen.
STAT2 Defekt	D84.8	+T88.0 +B05.9	Schwere Virusinfektionen, z.B. disseminierte Impfmern.
4. Herpes-simplex-Enzephalitis (HSE) (Auswahl)			
DBR1 Defekt	D84.8	B00.4+ / G05.1*	Hirnstamminfektionen durch HSV und andere Viren
TLR3 Defekt	D84.8	B00.4+ / G05.1*	HSV-1 Enzephalitis (inkomplette Penetranz für diesen und folgende Defekte). Auch schwere Influenza oder Varizellen möglich
TRAF3 (TNF receptor associated factor 3) Defekt	D84.8	B00.4+ / G05.1*	HSV-1 Enzephalitis. Defekt in Zellen des ZNS und Fibroblasten
UNC93B1 (unc-93 homolog B1) Defekt	D84.8	B00.4+ / G05.1*	HSV-1 Enzephalitis. Defekt in Zellen des ZNS und Fibroblasten

Tabelle 6 (Fortsetzung)

6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
5. Anfälligkeit für invasive Pilzinfektionen			
CARD9 Defekt	D84.8	+B37.9 +B35.8	Invasive Candida-Infektionen, tiefe Dermatophyosen, invasive Infektionen mit anderen Pilzen.
6. Anfälligkeit für mukokutane Kandidose (Auswahl)			
ACT1 Defekt	D84.8	B37.2	Chronisch mukokutane Candidiasis (CMC), Follikulitis, Blepharitis, Makroglossie
IL-17RA Defekt, IL-17RC Defekt	D84.8	+B37.2 +B37.88	CMC, Follikulitis. Defekt in Epithelzellen, Fibroblasten, Monozyten
STAT1 gain-of-function	D84.8	+K63.8 +B37.88	CMC, Infektionen durch Pilze, Bakterien und Viren (HSV), Autoimmunität (Thyreoiditis, Diabetes, Zytopenien), Enteropathie. Defekt in B-/T-Zellen und Monozyten
7. TLR-Signalweg-Defekte mit Anfälligkeit gegen bakt. Infektionen (Auswahl)			
IL-1-Rezeptor-assoziierte Kinase 4 (IRAK-4) Mangel	D84.8		Bakterielle Infektionen (pyogene)
MyD88 Defekt	D84.8		Bakterielle Infektionen (pyogene)
TIRAP Defekt	D84.8		Schon früh Staphylokokkeninfektionen. Defekt in Lymphozyten, Granulozyten und Monozyten
8. Andere Defekte (mit Beteiligung nicht-hämatopoetischer Gewebe) (Auswahl)			
Isolierte angeborene Asplenie (ICA) bei RPSA-Defekt		Q89.01	Fehlen der Milz, Infektionen mit bekapselten Bakterien
Hidradenitis suppurativa	D89.8	+M35.8 +L73.2	Hidradenitis suppurativa mit Akne und Pyoderma gangraenosum
Osteopetrosis		Q78.2	Osteopetrosis (Marmorknochenkrankheit, evtl. mit neurologischen Auffälligkeiten, Visusbeeinträchtigung, Wachstumsverzögerung, Hypokalzämie)
9. Andere angeborene Defekte in Leukozyten (Auswahl)			
IRF4 Defekt		K90.8+ M14.89*	M. Whipple

Tabelle 7

7. Autoinflammatorische Erkrankungen

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
1. Typ 1 Interferonopathien (Auswahl)			
ADA2 Defekt		M30.8	Kindliche Polyarteriitis nodosa, früh Schlaganfälle, Fieber. Einige Patienten mit Hypogammaglobulinämie
Aicardi-Goutieres Syndrom (AGS1-AGS7)		G31.88 L93.2 M32.-	Klassisches AGS, SLE, FCL (familiärer Chilblain Lupus)
Kindlicher SLE bei DNASE1L3 Defekt		M31.8	Sehr früh manifester kindlicher SLE, hypo-komplementämische Urticariavaskulitis
OAS1 Defekt	D80.0	J84.00	Pulmonale Alveolarproteinose mit Hypogammaglobulinämie
SAVI (STING-associated vasculopathy, infantile-onset)		M35.8	Hautvaskulopathie, inflammatorische Lungenerkrankung, systemische Autoinflammation, FCL (familiärer Chilblain Lupus), ICC (intrakranielle Verkalkungen)
Spondyloenchondrodysplasie mit Immundysregulation (SPENCD)		Q77.7	Rezidivierende bakterielle und virale Infekte, intrakranielle Verkalkungen, SLE-ähnliche Autoimmunität, Raynaud Symptome, Vitiligo, Thrombozytopenie, autoimmunhämolytische Anämie, Kleinwuchs, Skelettdysplasie
X-chromosomale Erkrankung mit retikulären Pigmentierungen		E85.0+ L99.0*	Hyperpigmentierung, charakteristische Fazies, Lungen- und gastrointestinale Beteiligung
2. Defekte des Inflammasoms (Auswahl)			
Familiäres Mittelmeerfieber		E85.0+ M14.49*	Rezidivierendes Fieber, Serositis und Inflammation ansprechend auf Colchicin. Disposition zu Vaskulitis und entzündlicher Darmerkrankung
Familiäre Kälte-autoinflammatorische Syndrome		L50.2	Nicht-juckende Urticaria, Arthritis, Schüttelfrost, Fieber und Leukozytose nach Kälteexposition
Muckle-Wells Syndrom		E85.0 M35.8	Urticaria, sensorineuraler Hörverlust (SNHL), Urtikaria, Amyloidose
NLRC4-MAS (macrophage activating syndrome)		E85.0 M35.8	Schwere Enterocolitis, Makrophagenaktivierung
NOMID (neonatal onset multisystem inflammatory disease) oder CINCA (chronic infantile neurologic cutaneous and articular syndrome)		E85.0 M35.8	Neonatal beginnender Rash, chronische Meningitis und Arthropathie mit Fieber und Inflammation
PLAID (PLCy2 associated antibody deficiency and immune dysregulation)		L50.2 M35.8	Kälte-Urticaria, Hypogammaglobulinämie und gestörte humorale Immunität, Autoinflammation

Tabelle 7 (Fortsetzung)

7. Autoinflammatorische Erkrankungen

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
3. Non-Inflammasom abhängige Autoinflammation (Auswahl)			
ADAM17 Defekt	D84.8		Früh manifeste Durchfälle und Hautläsionen
Blau Syndrom	D89.8	+H22.1*, +M68.8-*	Uveitis, granulomatöse Synovitis, Camptodactylie, Rash, cranielle Neuropathien, 30% entwickeln Crohn-Colitis
CAMPS (CARD14 mediated psoriasis)		L44.0	Psoriasis
CANDLE (chronic atypical neutrophilic dermatitis with lipodystrophy)	D89.8	+M35.8	Pannikulitis, Lipodystrophie, autoimmun-hämolytische Anämie, Kontrakturen, Pannikulitis, ICC, Fieber
Cherubismus	D84.8	+K10.8	Kieferdegeneration in Kiefergelenken
COPA Defekt	D84.8	+J84.8- +M35.8	Autoimmune inflammatorische Arthritis und interstitielle Lungenerkrankung mit Th17 Dysregulation und Autoantikörperbildung
CRMO (chronic recurrent multifocal osteomyelitis) und kongenitale dyserythropoietische Anämie (Majeed Syndrom)	D84.8 D64.4	+M86.39	Chronisch rezidivierende multifokale Osteomyelitis, transfusionpflichtige Anämie, inflammatorische Hauterkrankung
DIRA (deficiency of the Interleukin 1 Receptor Antagonist)	D84.8	+M86.3-	Neonatal beginnende sterile multifokale Osteomyelitis, Periostitis und Pustulose
DITRA (deficiency of IL-36 receptor antagonist)	D84.8	+L40.1	Pustuläre Psoriasis
Otulipenia/ORAS	D89.8	+M35.8	Fieber, Diarrhoe, Dermatitis
PAPA (pyogenic sterile arthritis, pyoderma gangrenosum, acne) Syndrom, Hyperzinkämie und Hypercalprotektinämie	D89.8	M35.8	Destruierende Arthritis, inflammatorischer Rash, Myositis
SLC29A3 Defekt	D76.3		Hyperpigmentierung, Hypertrichose, Histiozytose-Lymphadenopathie-Plus- Syndrom
TRAPS (TNF receptor-associated periodic syndrome)		E85.0	Rezidivierendes Fieber, Serositis, Rash, okuläre oder Gelenkentzündung

Tabelle 8

8. Komplementdefekte

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10-Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10-Kode	Klinische Manifestationen
1. Komplementdefekte (Auswahl)			
C1q Defekt	D84.1		SLE-ähnlich, Infektionen mit bekapselten Erregern. Gestörte Elimination apoptotischer Zellen.
C1 Inhibitor Defekte	D84.1	+T78.3	Hereditäres Angioödem
C3 Defekt, LOF	D84.1	+N08.2*	Rezidivierende eitrige Infektionen, Glomerulonephritis. Atypisches HUS.
C3 Defekt, GOF	D58.8	+N08.2*	Atypisches HUS.
C5-C9 Defekte	D84.1	+A49.88	Neisseria-Infektionen
CD55 Defekt (CHAPEL Erkrankung)	D84.1		Proteinverlustenteropathie, Thrombosen
Ficolin-3 Defekt	D84.1		Rezidivierende Infektionen besonders der Atemwege, Abszesse. Störung der Bildung von Pneumokokken-AK
MAC-Inhibitor Defekt (CD59)	D84.1		Neigung zu Komplement-vermittelter Hämolyse, Polyneuropathie
MASP2 Mangel	D84.1		Eitrige Infektionen, entzündliche Lungenerkrankung, Autoimmunität
Membran-Kofaktor-Protein (MCP, CD46) Defekt	D58.8	+N08.2*	Infektionen, atypisches HUS, Präeklampsie

Tabelle 9

9. Angeborenes Knochenmarkversagen

1. Komplementdefekte (Auswahl)			
Ataxie Panzytopenie Syndrom	D61.0	+G11.1	Myelodysplastisches Syndrom (MDS), neurologische Auffälligkeiten
BMFS1 (SRP72-Defekt) (bone marrow failure syndrome)	D61.0		Knochenmarksversagen, Innenohrtaubheit
Coats plus Syndrom	D61.0	+H35.0 +Q87.8	Intrauterine Wachstumsretardierung, vorzeitige Alterung, Panzytopenie, hypozelluläres Knochenmark, GI-Blutungen durch Gefäßektasien, intrakranielle Verkalkungen. Abnorme Telomere
Dyskeratosis congenita	D61.8	+Q82.8	Knochenmarksversagen, Lungen- und Leberfibrose, Nageldystrophie, Leukoplakie, retikuläre Hautpigmentierungen, Mikrozephalie, neurologische Defizite. RTEL1 mit schwerem B-Zell Defekt
Fanconi Anämie (Typ A-W)	D61.0		NK-Zellen vermindert, B-/T-Zellen evtl. normal. ZNS, Skelett, Haut, Herz, GI-Trakt oder urogenitale Anomalien, Chromosomenbrüchigkeit
MIRAGE (myelodysplasia, infection, restriction of growth, adrenal hypoplasia, genital phenotypes, enteropathy)	D46.7	+Q87.8	Intrauterine Wachstumsretardierung, NNR-Insuffizienz, Myelodysplastische Neoplasie (MDS) mit Chromosom 7 Aberrationen, Infektanfälligkeit, Enteropathie, Asplenie

Tabelle 10

10. Phänokopien angeborener Immunstörungen

Einteilung der Gruppen und Untergruppen nach IUIS, 2022

Angeborene Störung der Immunität	ICD-10- Kode Kapitel 3	Sonstiger ICD-10- Kode	Klinische Manifestationen
1. Assoziiert mit Somatischen Mutationen (Auswahl)			
Autoimmunes lymphoproliferatives Syndrom (ALPS-SFAS)	D47.9		Splenomegalie, Lymphadenopathie, Autoimmunzytopenien. Apoptose-Defekt
Hypereosinophilie-Syndrom bei somatischer STATb Mutation (Orphanet: 314950)	D47.5		Eosinophilie, Ekzem, Urticaria, Durchfälle
Kryopyrinopathie (ähnlich Muckle-Wells/CINCA/NOMID)		E85.0 M35.8	Urticaria-ähnlicher Rash, Arthropathie, neurologische Auffälligkeiten
RAS-assoziierte autoimmune leukoproliferative Erkrankung (RALD)	D47.9		Splenomegalie, Lymphadenopathie, autoimmune Zytopenien, Granulozytose, Monozytose/ALPS-ähnlich
2. Assoziiert mit Autoantikörpern (Auswahl)			
Atypisches HUS (Hämolytisches Urämisches Syndrom)	D58.8		aHUS (mit Anti-Faktor-H-Antikörpern)
CMC (Chronic mucocutaneous candidiasis)	D84.8	+B37.2 +B37.88	CMC, Endokrinopathien
Erworbenes Angioödem	D84.1		Erworbenes Angioödem (mit Anti-C1-Inhibitor-Antikörpern)
Good Syndrom (Agammaglobulinämie mit Thymom)	D81.8		Invasive bakterielle, virale oder opportunistische Infektionen, Autoimmunität, PRCA, Lichen planus, Zytopenie, Colitis, chronische Durchfälle
Immundefekt mit Anfälligkeit gegenüber Mykobakterien im Erwachsenenalter	D84.8		Mykobakterielle, Pilz-, Salmonellen-, VZV-Infektionen. MSMD oder CID
Pulmonale Alveolarproteinose		J84.00	Pulmonale Alveolarproteinose, Kryptokokkenmeningitis, disseminierte Nocardiose
Rezidivierende Haut- und Viszeralinfektionen	D84.8		Staphylokokken-Infektionen

Tabelle 11

Alphabetisches Verzeichnis der angeborenen Störungen der Immunität

Immundefekt	ICD-10-Kode	ORPHA-Kode	IUIS Kategorie	Siehe Tabelle
ACT1 Defekt	D84.8 +B37.2	1334	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.6.
ADA2 Defekt	M30.8	404553	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.1.
ADAM17 Defekt	D84.8	294023	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.3.
Adenosindesaminase[ADA]-Mangel	D81.3	277	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.2.
AD-HIES STAT3-Mangel (Job syndrome)	D82.4	1830	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.5.
Agammaglobulinämie (Schweizer Typ), autosomal-rezessiv	D80.0	33110	3. Störungen der Antikörperbildung	3.1.
Agammaglobulinämie [Bruton] (mit Wachstumshormonmangel), X-chromosomal-gebunden	D80.0	47	3. Störungen der Antikörperbildung	3.1.
Agammaglobulinämie mit Thymom (Good Syndrom)	D81.8	169105	10. Phänokopien angeborener Immunstörungen	10.2.
Agranulozytose und Neutropenie, schwere kongenitale	D70.0	486, 42738, 86788	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.1.
Aicardi-Goutieres Syndrom (AGS1-AGS7)	G31.88 L93.2 M32.-	51	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.1.
AID Mangel [HIGM2]	D80.5	101089	3. Störungen der Antikörperbildung	3.3.
ALPS [Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom]	D84.8 D47.7	3261	4. Störungen mit Immundysregulation	4.6.
ALPS-CASP10	D84.8	3261	4. Störungen mit Immundysregulation	4.6.
ALPS-FAS	D84.8	3261	4. Störungen mit Immundysregulation	4.6.
ALPS-FASLG	D84.8	3261	4. Störungen mit Immundysregulation	4.6.
ALPS-SFAS (Autoimmunes lymphoproliferatives Syndrom)	D47.9	3261	10. Phänokopien angeborener Immunstörungen	10.1.
Antikörpermangel bei Normo- oder Hypergamma-globulinämie	D80.6	kein Eintrag	3. Störungen der Antikörperbildung	3.3.
APDS1 [Activated phosphoinositide 3-Kinase-Delta-Syndrom]	D83.8	397596	3. Störungen der Antikörperbildung	3.2.
APECED (APS-1), autoimmune polyendocrinopathy with candidiasis and ectodermal dystrophy (APS, Autoimmunes polyglanduläres Syndrom)	D84.8, E31.0	3453	4. Störungen mit Immundysregulation	4.4.
Ataxia teleangiectatica [Louis-Bar-Syndrom]	G11.3	100	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.2.

Tabelle 11

Alphabetisches Verzeichnis der angeborenen Störungen der Immunität

Immundefekt	ICD-10-Kode	ORPHA-Kode	IUIS Kategorie	Siehe Tabelle
Ataxie Panzytopenie Syndrom	D61.0 G11.1*	2585	9. Angeborenes Knochenmarkversagen	9.1.
ATP6AP1 Defekt	D83.8	692790	3. Störungen der Antikörperbildung	3.2.
Atypisches HUS (Hämolytisches Urämisches Syndrom)	D58.8	93581	10. Phänokopien angeborener Immunstörungen	10.2.
Autoimmunes lymphoproliferatives Syndrom (ALPS-SFAS)	D47.9	3261	10. Phänokopien angeborener Immunstörungen	10.1.
Autosomal rezessive septische Granulomatose	D71	379	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.3.
Autosomal-rezessive Agammaglobulinämie (Schweizer Typ)	D80.0	33110	3. Störungen der Antikörperbildung	3.1.
Barth Syndrom (3-Methylglutaconic aciduria type II)	E71.1	111	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.1.
Beta-Aktin (β-Aktin) Defekt	D71	kein Eintrag	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.2.
Blau Syndrom	D89.8 +H22.1* +M68.8.*	90340	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.3.
BLNK (B cell linker protein) Mangel	D80.0	33110	3. Störungen der Antikörperbildung	3.1.
Bloom-Syndrom	D82.8 Q87.1	125	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.2.
BMFS1 (SRP72-Defekt) (bone marrow failure syndrome)	D61.0	314399	9. Angeborenes Knochenmarkversagen	9.1.
C1 Inhibitor Defekte	D84.1 T78.3	528623	8. Komplementdefekte	8.1.
C1q Defekt	D84.1	169147	8. Komplementdefekte	8.1.
C3 Defekt, GOF	D58.8 +N08.2*	544472	8. Komplementdefekte	8.1.
C3 Defekt, LOF	D84.1 +N08.2*	280133	8. Komplementdefekte	8.1.
C5-C9 Defekte	D84.1 + A49.88	169150	8. Komplementdefekte	8.1.
CAMPS (CARD14 mediated psoriasis)	L44.0	2897	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.3.
CANDLE (chronic atypical neutrophilic dermatitis with lipodystrophy)	D89.8	325004	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.3.
CARD11 (caspase recruitment domain) Defekt, GOF Mutation (BENTA-Krankheit)	D80.8	464336	3. Störungen der Antikörperbildung	3.4.

Tabelle 11

Alphabetisches Verzeichnis der angeborenen Störungen der Immunität

Immundefekt	ICD-10-Kode	ORPHA-Kode	IUIS Kategorie	Siehe Tabelle
CARD9 Defekt	D84.8 +B37.9 +B35.8	457088	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.5.
CD16 Defekt (niedrigaffiner Fcγ Rezeptor)	D84.8	437552	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.3.
CD19, CD20, CD21, CD81 Mangel	D83.8	1572	3. Störungen der Antikörperbildung	3.2.
CD27-Mangel	D82.3 +B27.0	238505	4. Störungen mit Immundysregulation	4.7.
CD3-Delta-, CD3-Epsilon- oder CD3-Zeta-Defekt	D81.2	169160	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.1.
CD40 Mangel	D81.8	183663, 101088	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.3.
CD40-Ligand Mangel	D81.8	183663, 101088	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.3.
CD45-Defekt	D81.2	169157	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.1.
CD55 Defekt (CHAPEL Erkrankung)	D84.1	566175	8. Komplementdefekte	8.1.
CD70-Mangel	D82.3 +B27.0	538958	4. Störungen mit Immundysregulation	4.7.
Cernunnos/ XLF Defekt	D81.1	169079	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.2.
Chediak- (Steinbrinck-) Higashi-Syndrom (Albinismus)	E70.3	167	4. Störungen mit Immundysregulation	4.2.
Cherubismus	K10.8	184	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.3.
CMC (Chronic mucocutaneous candidiasis)	D84.8 +B37.2 +B37.88	1334	10. Phäno kopien angeborener Immunstörungen	10.2.
Coats plus Syndrom	D61.0 +H35.0 +Q87.8	313838	9. Angeborenes Knochenmarkversagen	9.1.
Cohen Syndrom	Q87.8	193	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.1.
Comèl-Netherton Syndrom	D82.4 Q80.8	634	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.5.
COPA Defekt	D84.8 +J84.8- +M35.8	444092	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.3.

Tabelle 11

Alphabetisches Verzeichnis der angeborenen Störungen der Immunität

Immundefekt	ICD-10-Kode	ORPHA-Kode	IUIS Kategorie	Siehe Tabelle
Coronin 1A-Defekt	D81.2	228003	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.1.
CRMO (chronic recurrent multifocal osteomyelitis) und congenitale dyserythropoietische Anämie (Majeed Syndrom)	D84.8, D64.4 +M86.39	77297	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.3.
CTLA4 (Cytotoxic T-lymphocyte-antigen 4) Haploinsuffizienz (= ALPS-V)	D84.8 +D47.7"	436159	4. Störungen mit Immundysregulation	4.3.
CVID [common variable immunodeficiency]	D83.9	1572	3. Störungen der Antikörperbildung	3.2.
DBR1 Defekt	D84.8 B00.4+ /G05.1*	kein Eintrag	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.4.
DCLRE1C-Defekt	D81.1	275	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.2.
Defekt bei aktiviertem RAC2	D81.1	688543	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.2.
Defekt der schweren Immunglobulinkette	D80.8	169110	3. Störungen der Antikörperbildung	3.4.
Defekt des Transkriptionsfaktors E47	D80.8	33110	3. Störungen der Antikörperbildung	3.1.
Di-George-Syndrom (velokardiofaciales Syndrom)	D82.1	567	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.3.
DIRA (deficiency of the Interleukin 1 Receptor Antagonist)	D84.8 +M86.3-	210115	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.3.
DITRA (deficiency of IL-36 receptor antagonist)	L40.1	404546	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.3.
DNA-Ligase-Defekt	D81.1	99812	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.2.
Dyskeratosis congenita	D61.8 +Q82.8	1775	9. Angeborenes Knochenmarkversagen	9.1.
Elastase Defekt (SCN1)	D70.0	486	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.1.
Erworbenes Angioödem	D84.1	528663	10. Phänokopien angeborener Immunstörungen	10.2.
EVER1 Defekt, EVER2 Defekt	B07	302	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.2.
FADD-abhängiger Immundefekt	D84.8	306550	4. Störungen mit Immundysregulation	4.6.
Familiäre Kälte-autoinflammatorische Syndrome	L50.2	47045	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.2.

Tabelle 11

Alphabetisches Verzeichnis der angeborenen Störungen der Immunität

Immundefekt	ICD-10-Kode	ORPHA-Kode	IUIS Kategorie	Siehe Tabelle
Familiäres Mittelmeerfieber	E85.0+ +M14.49*	342	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.2.
Fanconi Anämie (Typ A-W)	D61.0	84	9. Angeborenes Knochenmarkversagen	9.1.
Ficolin-3 Defekt	D84.1	331190	8. Komplementdefekte	8.1.
G6PC3 Defekt (SCN4)	D70.0	331176	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.1.
G6PD Defekt Klasse 1	D55.0	466026	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.3.
Gammaketten-Defekt	D81.2	276	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.1
GATA2 (GATA binding protein 2) Defekt (MonoMAC)	D72.8	228423	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.4.
GFI 1 (growth factor independent 1 transcription repressor) Defekt (SCN2)	D70.0	486	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.1.
Glykogenose durch Glukose-6-Phosphatase-Mangel Typ 1b	E74.0	79259	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.1.
Good Syndrom (Agammaglobulinämie mit Thymom)	D81.8	169105	10. Phänokopien angeborener Immunstörungen	10.2.
Griscelli-Syndrom, Typ2	E70.3	381	4. Störungen mit Immundysregulation	4.2.
Hämophagozytäre Lymphohistiozytose	D76.1	540	4. Störungen mit Immundysregulation	4.1.
Haupthistokompatibilitäts-Komplex-Klasse-I-Defekt [MHC-Klasse-I-Defekt]	D81.6	34592	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.3.
Haupthistokompatibilitäts-Komplex-Klasse-II-Defekt [MHC-Klasse-II-Defekt]	D81.7	572	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.3.
HAX1 Defekt (Kostmann-Syndrom) (SCN3)	D70.0	99749	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.1.
Hermansky-Pudlak-Syndrom, Typ 2	E70.3	664500	4. Störungen mit Immundysregulation	4.2.
Hidradenitis suppurativa	D89.8 +M35.8 +L73.2	289478	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.8.
Hoffman Syndrom (TOP2B Defekt)	D80.8	567502	3. Störungen der Antikörperbildung	3.1.
HUS (Hämolytisches Urämisches Syndrom), atypisches	D58.8	93581	10. Phänokopien angeborener Immunstörungen	10.2.

Tabelle 11

Alphabetisches Verzeichnis der angeborenen Störungen der Immunität

Immundefekt	ICD-10-Kode	ORPHA-Kode	IUIS Kategorie	Siehe Tabelle
Hypereosinophile-Syndrom bei somatischer STATb Mutation	D47.5	314950	10. Phänokopien angeborener Immunstörungen	10.1.
ICF-Syndrome	D82.8, Q87.0	2268	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.2.
ICOS Defekt	D81.8	kein Eintrag	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.3.
ICOS Ligand Defekt	D81.8	kein Eintrag	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.3.
IFNAR Defekte	D84.8 +T88.0 +B05.9	431166	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.3.
IFN-γ Rezeptor Defekte	D84.8	319581, 319569, 99898	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.1.
Iga Mangel	D80.0	33110	3. Störungen der Antikörperbildung	3.1.
IKAROS Defekt,	D81.8	317473	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.3.
Igβ Mangel	D80.0	33110	3. Störungen der Antikörperbildung	3.1.
IL-10-Defekt	D84.8 +K52.8	238569	4. Störungen mit Immundysregulation	4.5.
IL-17RA Defekt, IL-17RC Defekt	D84.8 +B37.2 +B37.88	1334	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.6.
IL-1-Rezeptor assoziierte Kinase 4 (IRAK-4) Mangel	D84.8	70592	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.7.
IL-21 Defekt	D81.8	kein Eintrag	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.3.
IL-7R-Alpha-Defekt	D81.2	169154	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.1.
Immundefekt bei erhöhtem Immunglobulin M [HIGM] mit opportunistischen Infektionen	D80.5	183663	3. Störungen der Antikörperbildung	3.3.
Immundefekt bei erhöhtem Immunglobulin M [HIGM] ohne opportunistische Infektionen	D80.5	183666	3. Störungen der Antikörperbildung	3.3.
Immundefekt mit Anfälligkeit gegenüber Mykobakterien im Erwachsenenalter	D84.8	319569, 319574, 319581, 319589	10. Phänokopien angeborener Immunstörungen	10.2.
INO80 (INO80 complex subunit) Defekt)	D80.5		3. Störungen der Antikörperbildung	3.3.

Tabelle 11

Alphabetisches Verzeichnis der angeborenen Störungen der Immunität

Immundefekt	ICD-10-Kode	ORPHA-Kode	IUIS Kategorie	Siehe Tabelle
Interleukin-12 Defekte	D84.8	319552, 319558	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.1.
IPEX, Immundysregulation, Polyendokrinopathie, Enteropathie, X-chromosomal	D84.8 +E31.0	37042	4. Störungen mit Immundysregulation	4.3.
IPEX-like, CD25-Mangel	D84.8	169100	4. Störungen mit Immundysregulation	
IRF Defekte (interferon regulatory factor)	D84.8	574918	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.3.
IRF4 Defekt	K90.8+ +M14.89*	3452	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.9.
IRF8-Defekt	D84.8	319600	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.1.
Isolierte angeborene Asplenie (ICA) bei RPSA Defekt	Q89.01	101351	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.8.
ITCH-Defekt (Multisystemische syndromale Autoimmunkrankheit)	D84.8, M35.8	228426	4. Störungen mit Immundysregulation	4.4.
JAK1 LOF Defekt	D84.8	574957	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.1.
JAK3-Defekt	D81.2	35078	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.1
Kappa-Leichtketten-Defekt	D80.8	183675	3. Störungen der Antikörperbildung	3.4.
Kindlicher SLE bei DNASE1L3 Defekt	M31.8	36412	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.1.
Knorpel-Haar-Hypoplasie (Immundefekt mit disproportioniertem Kleinwuchs)	D82.2, Q78.5	169095	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.4.
Kongenitale Folat-Malabsorption	D52.8	90045	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.6.
Kryopyrinopathie (ähnlich Muckle-Wells/ CINCA/ NOMID)	E85.0, M35.8	208650	10. Phänokopien angeborener Immunstörungen	10.1.
Lambda5 (λ 5)-Mangel	D80.0	33110	3. Störungen der Antikörperbildung	3.1.
LAT (linker for activation of T cells) Defekt	D81.2	504523	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.1.
LCK-Mangel	D81.8	280142	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.3.
Leukozyten Adhäsionsdefekte (LAD1, LAD2, LAD3)	D71, D84.8	99842, 99843, 99844	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.2.

Tabelle 11

Alphabetisches Verzeichnis der angeborenen Störungen der Immunität

Immundefekt	ICD-10-Kode	ORPHA-Kode	IUIS Kategorie	Siehe Tabelle
Lokalisierte juvenile Periodontitis	D71 +K05.5	447740	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.2.
Louis-Bar-Syndrom (Ataxia teleangiectatica)	G11.3	100	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.2.
Lymphoproliferatives Syndrom durch SAP-Mangel (XLP1), X-chromosomal	D82.3 +B27.0	538931	4. Störungen mit Immundysregulation	4.7.
Lymphoproliferatives Syndrom durch XIAP-Mangel (XLP2), X-chromosomal	D82.3 +B27.0	538934	4. Störungen mit Immundysregulation	4.7.
MAC-Inhibitor Defekt (CD59)	D84.1	169464	8. Komplementdefekte	8.1.
Mangel an spezifischen Antikörpern bei normalen Ig und B-Zellen	D80.8	169443	3. Störungen der Antikörperbildung	3.4.
Mannosyl-Oligosaccharid-Glucosidase-Mangel (MOGS) auch CDG-IIb (Congenital disorder of glycosylation) genannt	D83.8, E77.8	79330	3. Störungen der Antikörperbildung	3.2.
MASP2 Mangel	D84.1	331187	8. Komplementdefekte	8.1.
Membran-Kofaktor-Protein (MCP, CD46) Defekt	D58.8+ +N08.2*	544472	8. Komplementdefekte	8.1.
Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mangel (MTHFR-Mangel)	E72.1	395	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.6.
MIRAGE (myelodysplasia, infection, restriction of growth, adrenal hypoplasia, genital phenotypes, enteropathy)	D46.7 +Q87.8	494433	9. Angeborenes Knochenmarkversagen	9.1.
Muckle-Wells Syndrom	E85.0 M35.8	575	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.2.
MyD88 Defekt	D84.8	183713	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.7.
My-Schwerkettenmangel	D80.0	33110	3. Störungen der Antikörperbildung	3.1.
NEMO-Defekt	D82.8 Q82.4	98813	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.7.
Neutropenie mit kombiniertem ID infolge MKL1 Defekt	D71	619941	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.2.
NFAT [Nuklearfaktor der aktivierten T-Zellen]-5-Haploinsuffizienz	D84.8 +K52.8	529980	4. Störungen mit Immundysregulation	4.5.
Nijmegen Chromosomeninstabilitäts-Syndrom (Nijmegen breakage syndrome)	D82.8, Q87.8	647	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.2.
NLR4-MAS (macrophage activating syndrome)	E85.0 M35.8	436166	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.2.
NOMID (neonatal onset multisystem inflammatory disease) oder CINCA (chronic infantile neurologic cutaneous and articular syndrome)	E85.0 M35.8	1451	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.2.

Tabelle 11

Alphabetisches Verzeichnis der angeborenen Störungen der Immunität

Immundefekt	ICD-10-Kode	ORPHA-Kode	IUIS Kategorie	Siehe Tabelle
OAS1 Defekt	D80.0 J84.00	572428	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.1.
Omenn-Syndrom	D81.8	39041	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.2.
ORAI-1 (ORAI calcium release-activated calcium modulator 1) Defekt	D81.8	317428	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.8.
Osteopetrosis	Q78.2	667	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.8.
Otulipenia/ORAS	D89.8 +M35.8	500062	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.3.
PAPA (pyogenic sterile arthritis, pyoderma gangrenosum, acne) Syndrom, Hyperzinkämia und Hypercalprotectinämie	D89.8 +M35.8	69126	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.3.
Papillon-Lefèvre Syndrome	D71 +Q82.8	678	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.2.
Perforin Mangel (FHL2)	D76.1	540	4. Störungen mit Immundysregulation	4.1.
PLAID (PLCY2 associated antibody deficiency and immune dysregulation)	L50.2 M35.8	300359	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.2.
Poikilodermie mit Neutropenie (Clericuzio Syndrom)	D82.8 D70.0 +Q82.8	221046	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.1.
Polymerase Defekte	D81.8	kein Eintrag	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.3.
Pulmonale Alveolarproteinose	J84.00	264675	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.4.
Pulmonale Alveolarproteinose	J84.00	747	10. Phänokopien angeborener Immunstörungen	10.2.
Purinnukleosid-Phosphorylase-Mangel (PNP-Mangel)	D81.5	760	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.9.
Rac 2 (ras-related C3 botulinum toxin substrate 2) Defekt	D71	183707	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.2.
RAG1/RAG2-Defekt	D81.1	331206	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.2.
RAS-assoziierte autoimmune leukoproliferative Erkrankung (RALD)	D47.9	268114	10. Phänokopien angeborener Immunstörungen	10.1.
RASGPRI-Defizienz	D82.3 +B27.0	664699	4. Störungen mit Immundysregulation	4.7.

Tabelle 11

Alphabetisches Verzeichnis der angeborenen Störungen der Immunität

Immundefekt	ICD-10-Kode	ORPHA-Kode	IUIS Kategorie	Siehe Tabelle
Retikuläre Dysgenese (AK2- (mitochondriale Adenylatkinase) Defekt)	D81.0	33355	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.2.
Rezidivierende Haut- und Viszeralinfektionen	D84.8	kein Eintrag	10. Phänokopien angeborener Immunstörungen	10.2.
SAVI (STING-associated vasculopathy, infantile-onset)	M35.8	425120	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.1.
Schimke-Dysplasie	D82.8 Q77.7	1830	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.4.
Schwere kongenitale Agranulozytose und Neutropenie	D70.0	486, 42738, 86788	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.1.
SCID mit niedriger oder normaler B-Zellen-Zahl (T-B+SCID)	D81.2	317416	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.1
SCID mit niedriger T- und B-Zellen-Zahl (T-B-SCID)	D81.1	317419	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.2.
Selektiver Immunglobulin-A-Mangel [IgA-Mangel]	D80.2	183675	3. Störungen der Antikörperbildung	3.4.
Selektiver Immunglobulin-M-Mangel [IgM-Mangel]	D80.4	331235	3. Störungen der Antikörperbildung	3.4.
Selektiver Mangel an Immunglobulin-G-Subklassen [IgG-Subklassen-Defekte]	D80.3	183675	3. Störungen der Antikörperbildung	3.4.
Septische Granulomatose, autosomal-rezessiv	D71	379	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.3.
Septische Granulomatose, X-chromosomal	D71	379	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.3.
Shwachman-Diamond-Syndrom	D61.0 +Q87.8	811	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.1.
SLC29A3 Defekt	D76.3	168569	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.3.
SLC7A7 Defekt	E72.0	470	4. Störungen mit Immundysregulation	4.1.
Spondyloenchondrodysplasia mit Immundysregulation (SPENCD)	Q77.7	1855	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.1.
STAT1 Defekt (AD Form)	D84.8	319595	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.1.
STAT1 gain-of-function	D84.8 +K63.8 +B37.88	391487	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.6.
STAT1 LOF Defekt	D84.8	391311	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.3.

Tabelle 11

Alphabetisches Verzeichnis der angeborenen Störungen der Immunität

Immundefekt	ICD-10-Kode	ORPHA-Kode	IUIS Kategorie	Siehe Tabelle
STAT2 Defekt	D84.8 +T88.0 +B05.9	431166	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.3.
STAT5b-Mangel (Laron-Syndrom)	D82.8 +E34.3	220465	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.9.
STIM-1 (stromal interaction molecule 1) Defekt	D81.8	317430	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.8.
TIRAP Defekt	D84.8	kein Eintrag	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.7.
TLR3 Defekt	D84.8 B00.4+ /G05.1*	1930	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.4.
TRAF3 (TNF receptor associated factor 3)	D84.8 B00.4+ /G05.1*	1930	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.4.
Transcobalamin-II-Mangel (-Anämie)	D51.2	859	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.6.
Transitorische Hypogammaglobulinämie im Kindesalter	D80.7	169139	3. Störungen der Antikörperbildung	3.4.
TRAPS (TNF receptor-associated periodic syndrome)	E85.0	32960	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.3.
Tripeptidyl Peptidase II Defekt	D84.8	444463	4. Störungen mit Immundysregulation	4.4.
UNC13-D Defekt (FHL3), Syntaxin 11 Defekt (FHL4), STXP2 Defekt (FHL5)	D76.1	540	4. Störungen mit Immundysregulation	4.1.
UNC93B1 (unc-93 homolog B1) Defekt	D84.8 B00.4+ /G05.1*	1930	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.4.
UNG-Mangel (Uracil-N-Glykosylase) [HIGM5]	D80.5	101092	3. Störungen der Antikörperbildung	3.3.
Venokklusive Erkrankung der Leber mit Immundefekt (VODI-Syndrom)	D82.8 +K76.5	79124	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.9.
VPS45 (vacuolar protein sorting 45 homolog) Defekt (SCN5)	D70.0	369852	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.1.
WAS GOF Defekt, X-chromosomale Neutropenie	D70.0	86788	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.1.
WHIM (Warzen, Hypogammaglobulinämie, Infektionen, Myelokathexis) Syndrom	D81.8 +B07	51636	6. Defekte der intrinsischen oder angeborenen Immunität	6.2.
Winged-Helix-Nude Defekt (FOXN1 Defekt)	D82.8	169095	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.3.

Tabelle 11

Alphabetisches Verzeichnis der angeborenen Störungen der Immunität

Immundefekt	ICD-10-Kode	ORPHA-Kode	IUIS Kategorie	Siehe Tabelle
Wiskott-Aldrich-Syndrom	D82.0	906	2. Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Eigenschaften	2.1.
X-chromosomale Erkrankung mit retikulären Pigmentierungen	E85.0+ L99.0*	85453	7. Autoinflammatorische Erkrankungen	7.1.
X-chromosomale septische Granulomatose	D71	379	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.3.
X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom durch SAP-Mangel (XLP1)	D82.3 +B27.0	538931	4. Störungen mit Immundysregulation	4.7.
X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom durch XIAP-Mangel (XLP2)	D82.3 +B27.0	538934	4. Störungen mit Immundysregulation	4.7.
X-chromosomal-gebundene Agammaglobulinämie [Bruton] (mit Wachstumshormonmangel)	D80.0	47	3. Störungen der Antikörperbildung	3.1.
XMEN (Immundefekt, X-chromosomaler, mit Magnesium-Defekt, Epstein-Barr-Virus-Infektion und Neoplasie)	D82.3 +B27.0	317476	4. Störungen mit Immundysregulation	4.7.
ZAP-70 kombiniert hypomorphe und aktivierende Mutation	D81.8	911	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.3.
ZAP-70-Defekt (LOF)	D81.8	911	1. Kombinierte Immundefekte (ohne syndromale Veränderungen)	1.3.
Zyklische Neutropenie	D70.5	2686	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.1.
Zystische Fibrose	E84.-	586	5. Angeborene Defekte der Phagozytenzahl und/oder -funktion	5.2.

Bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems (D80-D90)

- D80.-** Immundefekt mit vorherrschendem Antikörpermangel ([hier klicken](#))
- D81.-** Kombinierte Immundefekte ([hier klicken](#))
- D82.-** Immundefekt mit vorherrschendem Antikörpermangel ([hier klicken](#))
- D83.-** Variabler Immundefekt [common variable immunodeficiency] ([hier klicken](#))
- D84.-** Sonstige Immundefekte ([hier klicken](#))
- D86.-** Sarkoidose ([hier klicken](#))
- D89.-** Sonstige Störungen mit Beteiligung des Immunsystems, anderenorts nicht klassifiziert ([hier klicken](#))
- D90** Immunkompromittierung nach Bestrahlung, Chemotherapie und sonstigen immunsuppressiven Maßnahmen ([hier klicken](#))

Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe

- D51.2** Transcobalamin-II-Mangel (-Anämie) ([hier klicken](#))
- D55.0** Anämie durch Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase[G6PD]-Mangel ([hier klicken](#))
- D61.-** Sonstige aplastische Anämien ([hier klicken](#))
- D70.-** Agranulozytose und Neutropenie ([hier klicken](#))
- D71** Funktionelle Störungen der neutrophilen Granulozyten ([hier klicken](#))
- D73.0** Hyposplenismus ([hier klicken](#))

Z86.1 Infektiöse oder parasitäre Krankheiten in der Eigenanamnese
([hier klicken](#))

Redaktionelle Hinweise

Stand Dezember 2025

Informationen können sich jederzeit ändern. Bei Bedarf wird das Manual durch den Fachbereich Medizin des Zi in kurzen Abständen aktualisiert und erweitert. Hierbei gehen wir nach bewährten Prinzipien der wissenschaftlichen Recherche und nach bestem Wissen und Gewissen vor. Wo immer möglich, referenzieren wir daher auch Empfehlungen von Institutionen, Behörden und Fachgesellschaften. Bevorzugt versuchen wir uns auf Peer-reviewed-Artikel zu beziehen. An einzelnen Stellen verweisen wir auch mittels Hyperlinks auf unsere Quellen oder weiterführende Literatur. Es würde jedoch den Rahmen dieses Manuals überschreiten, die wissenschaftliche Literatur zu jeder einzelnen Information sowie zu allen hier angeführten ICD-10-Kodes einzeln aufzuführen und zu diskutieren.

Quellen und weitere Literatur

- Baumann, U. (2014). Physiologische Infektanfälligkeit oder Immundefekt?: Ungewöhnliche Infektionen. *Pädiatrie*, 26(S1), 56–61. <https://doi.org/10.1007/s15014-014-0462-9>
- Bousfiha, A., Moundir, A., Tangye, S. G., Picard, C., Jeddane, L., Al-Herz, W., Rundles, C. C., Franco, J. L., Holland, S. M., Klein, C., Morio, T., Oksenhendler, E., Puel, A., Puck, J., Seppänen, M. R. J., Somech, R., Su, H. C., Sullivan, K. E., Torgerson, T. R., & Meyts, I. (2022). The 2022 Update of IUIS Phenotypic Classification for Human Inborn Errors of Immunity. *Journal of Clinical Immunology*, 42(7), 1508–1520. <https://doi.org/10.1007/s10875-022-01352-z>
- Costagliola, G., Peroni, D. G., & Consolini, R. (2022). Beyond Infections: New Warning Signs for Inborn Errors of Immunity in Children. *Frontiers in Pediatrics*, 10, 855445. <https://doi.org/10.3389/fped.2022.855445>
- D’Elios, M. M., Baldari, C. T., & Annunziato, F. (Hrsg.). (2021). *Cellular Primary Immunodeficiencies*. Springer International Publishing. <https://doi.org/10.1007/978-3-030-70107-9>
- Ehl, S. (2023). Immundefekte – neue Entwicklungen, die Kinderärzte kennen sollten. *Monatsschrift Kinderheilkunde*, 171(8), 698–705. <https://doi.org/10.1007/s00112-023-01760-4>
- El-Helou, S. M., Biegner, A.-K., Bode, S., Ehl, S. R., Heeg, M., Maccari, M. E., Ritterbusch, H., Speckmann, C., Rusch, S., Scheible, R., Warnatz, K., Atschekzei, F., Beider, R., Ernst, D., Gerschmann, S., Jablonka, A., Mielke, G., Schmidt, R. E., Schürmann, G., ... Grimbacher, B. (2019). The German National Registry of Primary Immunodeficiencies (2012–2017). *Frontiers in Immunology*, 10, 1272. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2019.01272>
- Farmand, S., & Ehl, S. (2019). Primäre Immundefekte: Wenn ein Infekt auf den anderen folgt. *Deutsches Ärzteblatt*, 116(27–28), 8672–.
- Fasshauer, M. (2022). Wie Infektionen auf Störungen des Immunsystems hinweisen können. *Pädiatrie*, 34(1), 32–39. <https://doi.org/10.1007/s15014-021-3943-7>
- Geier, C. B., Voll, R. E., & Warnatz, K. (2023). Grundlagen der Diagnostik primärer Immunstörungen („inborn errors of immunity“). *Zeitschrift für Rheumatologie*, 82(4), 285–297. <https://doi.org/10.1007/s00393-023-01351-4>
- George, K., & Govindaraj, G. (2023). Infections in Inborn Errors of Immunity with Combined Immune Deficiency: A Review. *Pathogens*, 12(2), 272. <https://doi.org/10.3390/pathogens12020272>
- Göschl, L., Vossen, M., Scheinecker, C., Grabmeier-Pfistershammer, K., Pickl, W. F., & Förster-Waldl, E. (2019). Diagnostik und Therapie bei primären Immundefekten/„inborn errors of immunity“. *Wiener klinische Wochenschrift Education*, 14(1–4), 65–79. <https://doi.org/10.1007/s11812-020-00098-1>

- Gottschick, C., Raupach-Rosin, H., Langer, S., Hassan, L., Horn, J., Dorendorf, E., Caputo, M., Bittner, M., Beier, L., Rübsamen, N., Schlinkmann, K., Zoch, B., Guzman, C. A., Hansen, G., Heslich, V., Holzapfel, E., Hübner, J., Pietschmann, T., Pieper, D. H., ... Mikolajczyk, R. (2019). Cohort Profile: The LoewenKIDS Study – life-course perspective on infections, the microbiome and the development of the immune system in early childhood. *International Journal of Epidemiology*, 48(4), 1042–1043h. <https://doi.org/10.1093/ije/dyz001>
- Kim, V. H. D., Upton, J. E. M., Derfalvi, B., Hildebrand, K. J., & McCusker, C. (2025). Inborn errors of immunity (primary immunodeficiencies). *Allergy, Asthma & Clinical Immunology*, 20(S3), 76. <https://doi.org/10.1186/s13223-024-00938-z>
- Langer, S., Horn, J., Gottschick, C., Klee, B., Purschke, O., Caputo, M., Dorendorf, E., Meyer-Schlinkmann, K. M., Raupach-Rosin, H., Karch, A., Rübsamen, N., Aydogdu, M., Buhles, M., Dressler, F., Eberl, W., Koch, F. E. V., Frambach, T., Franz, H., Guthmann, F., ... Mikolajczyk, R. (2022). Symptom Burden and Factors Associated with Acute Respiratory Infections in the First Two Years of Life—Results from the LoewenKIDS Cohort. *Microorganisms*, 10(1), 111. <https://doi.org/10.3390/microorganisms10010111>
- Seidel, M. G., Kindle, G., Gathmann, B., Quinti, I., Buckland, M., Van Montfrans, J., Scheible, R., Rusch, S., Gasteiger, L. M., Grimbacher, B., Mahlaoui, N., Ehl, S., Abinun, M., Albert, M., Cohen, S. B., Bustamante, J., Cant, A., Casanova, J.-L., Chapel, H., ... Zhang, S.-Y. (2019). The European Society for Immunodeficiencies (ESID) Registry Working Definitions for the Clinical Diagnosis of Inborn Errors of Immunity. *The Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice*, 7(6), 1763–1770. <https://doi.org/10.1016/j.jaip.2019.02.004>
- Sogkas, G., & Witte, T. (2023). The link between rheumatic disorders and inborn errors of immunity. *eBioMedicine*, 90, 104501. <https://doi.org/10.1016/j.ebiom.2023.104501>
- Tangye, S. G., Al-Herz, W., Bousfiha, A., Cunningham-Rundles, C., Franco, J. L., Holland, S. M., Klein, C., Morio, T., Oksenhendler, E., Picard, C., Puel, A., Puck, J., Seppänen, M. R. J., Somech, R., Su, H. C., Sullivan, K. E., Torgerson, T. R., & Meyts, I. (2022). Human Inborn Errors of Immunity: 2022 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. *Journal of Clinical Immunology*, 42(7), 1473–1507. <https://doi.org/10.1007/s10875-022-01289-3>

Kontakt

Fachbereich Medizin

kodierhilfe@zi.de

Zentralinstitut für die kassenärztliche Versorgung

in der Bundesrepublik Deutschland

Salzufer 8

10587 Berlin

www.zi.de