

# **Wrodzona proteinoza pęcherzyków płucnych**

## **Kod Orpha: 264675 Kod OMIM: 300770**

### **Opis choroby \***

#### **Definicja**

A rare, genetic, interstitial lung disease due to mutations in the CSF2R (colony-stimulating factor 2 receptor) alpha or beta subunits and characterized by alveolar accumulation of pulmonary surfactant, presenting a highly variable clinical presentation, ranging from asymptomatic to severe respiratory failure. Characteristic lung biopsy findings include periodic acid-Schiff-positive, granular eosinophilic material, enlarged foamy alveolar macrophages, and well-preserved alveolar walls. The Granulocyte-macrophage colony-stimulating factor (GM-CSF) receptor function is impaired but GM-CSF receptor autoantibodies are absent.

#### **Dane**

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Choroba	Congenital PAP
	Wrodzona PAP
	Congenital pulmonary alveolar proteinosis

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
264675	300770	J84.0

#### **Kod ICD11**

-

---

\*Źródło

orphanet

### **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)