

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół pęcherzowego oddzielania się naskórka o typie granicznym zlokalizowanym i późnym początku oraz niepełnosprawności intelektualnej jest rzadkim podtypem granicznego pęcherzowego oddzielania się naskórka, który charakteryzuje się obecnością pęcherzy otoczonych rumieniem i zlokalizowanych na przedniej powierzchni kończyn dolnych, dystroficznych paznokci stóp, wad szkliwa zębów oraz łagodnej lub ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej. Dodatkowo opisywano podwichnięcie soczewek i łagodną dysmorfie twarzy (z krótką częścią środkową twarzy, prognatyzmem i cienką czerwienią wargi górnej). Od 1992 r. w literaturze nie ma nowych opisów.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Late-onset localized JEB-intellectual disability syndrome

Late-onset localized JEB-intellectual disability syndrome

#### Kod ORPHA

231556

#### Kod OMIM

226440

#### Kod ICD10

Q81.8

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet