

Zespół pęcherzowego oddzielania się naskórka, śródmiąższowej choroby płuc i zespołu nerczycowego

Kod Orpha: 306504 Kod OMIM: 614748

Opis choroby *

Definicja

A life-threatening multiorgan disorder which develops in the first months of life, presenting with respiratory distress and proteinuria in the nephrotic range, and leading to severe interstitial lung disease and renal failure. Some patients additionally display cutaneous alterations, ranging from blistering and skin erosions to an epidermolysis bullosa-like phenotype, with toe nail dystrophy and sparse hair.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ILNEB syndrome

JEB with interstitial lung disease and nephrotic syndrome

Junctional epidermolysis bullosa with interstitial lung disease and nephrotic syndrome

ILNEB syndrome

JEB with interstitial lung disease and nephrotic syndrome

Junctional epidermolysis bullosa with interstitial lung disease and nephrotic syndrome

Kod ORPHA

306504

Kod OMIM

614748

Kod ICD10

J84.8

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