

# Zespół niedostuchu czuciowo-nerwowego, pęcherzowego oddzielania się naskórka i zespołu nerczycowego

**Kod Orpha: 300333 Kod OMIM: 609057**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, genetic, renal disease characterized by hereditary nephritis leading to nephrotic syndrome and end-stage renal failure associated with sensorineural hearing loss and pretibial skin blistering followed by atrophy. Other reported manifestations include bilateral lacrimal duct stenosis, dystrophic teeth and nails, bilateral cervical ribs, unilateral kidney, distal vaginal agenesis and anemia due to beta-thalassemia minor.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

EBS with nephropathy  
Zespół zespołu nefrotycznego, utraty słuchu, przedpyszczelowego pęcherzowego oddzielania się naskórka  
Epidermolysis bullosa simplex with nephropathy  
Nephrotic syndrome-hearing loss-epidermolysis bullosa syndrome

#### Kod ORPHA

300333

#### Kod OMIM

609057

#### Kod ICD10

N08.2

#### 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](http://www.orphanet.pl)