

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, przedpiszczelowego 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