

Śródmiąższowa choroba płuc spowodowana niedoborem SP-C

Kod Orpha: 440392 Kod OMIM: 610913

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic interstitial lung disease characterized by diffuse lung disease of variable phenotype ranging from severe respiratory insufficiency in infancy to asymptomatic adults, due to surfactant protein C deficiency. Typical presentation in infancy includes dyspnea, cough, wheezing, and gradual cyanosis, with or without failure to thrive. Radiological findings include diffuse ground-glass opacities in neonates, later interstitial thickening associated with lung hyperinflation, intraparenchymal/subpleural cysts, honeycombing, subpleural nodules, or bronchiectasis. Infiltrates and air leaks are frequent complications.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Interstitial lung disease due to surfactant protein C deficiency
Śródmiąższowa choroba płuc spowodowana niedoborem białka C surfaktantu

Kod ORPHA

440392

Kod OMIM

610913

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