

Ciężka płucna proteinoza pęcherzykowa o wczesnym początku spowodowana niedoborem MARS

Kod Orpha: 440427 Kod OMIM: 615486

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic interstitial lung disease characterized by accumulation of lipoproteins in the pulmonary alveoli leading to restrictive lung disease and respiratory failure. Patients present with dyspnea, tachypnea, cough, failure to thrive, and digital clubbing. Liver disease have been described in some cases including hepatomegaly, steatosis, fibrosis or cirrhosis.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Hereditary pulmonary alveolar proteinosis with hepatic involvement
PAP, typ wyspy Reunion
Płucna proteinoza pęcherzykowa, typ wyspy Reunion
Śródmiąższowa choroba płuc i wątroby
Interstitial lung and liver disease
PAP, Reunion island type
Pulmonary alveolar proteinosis, Reunion island type

Kod ORPHA

440427

Kod OMIM

615486

Kod ICD10

J84.0

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