

Autosomalne recesywne pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać prosta

Kod Orpha: 89838 Kod OMIM: 601001

Opis choroby *

Definicja

A rare, inherited, epidermolysis bullosa simplex characterized by neonatal onset of generalized or, less frequently, localized acral blistering. Milia are rare but atrophic scarring and dystrophic nails usually occur, along with focal keratoderma (palms and soles). Severe generalized blistering may cause perinatal death or persist during the entire life. Extracutaneous involvement is common, including anemia, growth retardation, oral cavity abnormalities (blisters and erosions, and caries) and constipation.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive generalized EBS
Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać prosta autosomalna recesywna

Kod ORPHA

89838

Kod OMIM

601001

Kod ICD10

Q81.0

Kod ICD11

EC30

[*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