

Opis choroby *

Definicja

A severe form of dystrophic epidermolysis bullosa (DEB) characterized by generalized cutaneous and mucosal blistering and scarring associated with severe deformities and major extracutaneous involvement.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive dystrophic epidermolysis bullosa generalisata gravis
Autosomalne recesywne pęcherzowe oddzielanie się naskórka, typ Hallopeau i Siemens
Ciężkie uogólnione recesywne pęcherzowe oddzielanie się naskórka
Autosomal recessive dystrophic epidermolysis bullosa, Hallopeau-Siemens type
Generalized RDEB, severe form
RDEB generalisata gravis
RDEB, Hallopeau-Siemens type
Severe generalized RDEB

Kod ORPHA

79408

Kod OMIM

226600

Kod ICD10

Q81.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet