

## :: Zespół upośledzonej czynności proteasomów

Orpha number: [ORPHA324977](#)

### **Definicja choroby:**

Zespół upośledzonej czynności proteasomów obejmuje grupę dziedziczonych w sposób autosomalny recesywny schorzeń, w których stwierdza się obecność lipodystrofii oraz zmian skórnych. Choroby należące do tej grupy to zespół Nakajo i Nishimury (NNS), zespół JMP i zespół CANDLE, wszystkie te zaburzenia są związane z mutacjami genu *PSMB8* zlokalizowanego w locus 6p21.3

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

