

::乳児ネフローゼ症候群（LAMB2 関連） （LAMB2-related infantile-onset nephrotic syndrome）

Orpha 番号 : ORPHA306507

疾患定義

LAMB2 関連の乳児ネフローゼ症候群（LAMB2-related infantile-onset nephrotic syndrome）は、LAMB2 遺伝子のホモ接合変異に起因するまれな原発性糸球体疾患であり、出生前または生後早期に発症するステロイド抵抗性ネフローゼ症候群で進行性に腎不全に至ることを特徴とし、様々な眼の異常（近視、眼底の異常、斜視または眼振など）を伴うが、重度の視覚障害や失明に至ることはない。乳児期早期に高度蛋白尿、浮腫、高血圧、および高脂血症を呈する。精神運動発達は正常である。

日本語翻訳版の監訳：

- 野津 寛大

（難治性疾患政策研究班「小児腎領域の希少・難治性疾患群の診療・研究体制の確立」）

最終更新日：2018年4月

翻訳日：2019年2月

本要約の翻訳は国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）からの資金援助の下で行われています。



本要約は情報の提供を唯一の目的として公開しているものです。専門医による医学的ケアの代わりとなるものではありません。本要約を診断や治療の根拠とすることはお控えください。



この情報は、フランスの Orphanet から提供されており、原文（英語）がそのまま日本語に翻訳されています。このため、国内で配信されている他の媒体と一部の内容が異なる場合があります。保険適用に関する診断基準など、国内の医療制度に準拠した情報が必要な場合は、厚生労働省の補助事業により運営されている難病情報センターや小児慢性特定疾病情報センター等の専門情報センターのホームページをご参照ください。

