

::接合部型表皮水疱症（呼吸器および腎障害を伴う） （Junctional epidermolysis bullosa with respiratory and renal involvement）

Orpha 番号 : ORPHA306504

疾患定義

先天性ネフローゼ症候群-間質性肺疾患-表皮水疱症症候群（congenital nephrotic syndrome-interstitial lung disease-epidermolysis bullosa syndrome）は、生後 1 カ月以内に発症する致死的な多臓器疾患であり、呼吸窮迫およびネフローゼ域の高度蛋白尿を呈し、重度の間質性肺疾患および腎不全に至る。一部の患者は皮膚病変を呈し、その表現型は水疱および皮膚びらんから表皮水疱症様まで幅広く、足趾の爪異栄養症（爪ジストロフィー）ならびに疎らな毛髪を伴う。

日本語翻訳版の監訳：

- 濱田 陸

（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：2010 年 1 月

翻訳日：2019 年 3 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、診断・治療・遺伝カウンセリング等に関する内容が日本の現状と合っていない場合や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。



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net