

# Rodzinny steroidooporny zespół nerczycowy z głuchotą zmysłowo-nerwową

## Kod Orpha: 280406 Kod OMIM: 614650

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Rodzinny steroidooporny zespół nerczycowy z głuchotą zmysłowo-nerwową jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym niedoborem koenzymu Q10, który charakteryzuje się niedosłuchem zmysłowo-nerwowym i ciężkim, postępującym zespołem nerczycowym, nieodpowiadającym na leczenie steroidami. Objawy kliniczne obejmują białkomocz, hipoalbuminemię oraz obrzęki o wczesnym początku, co prowadzi do schyłkowej niewydolności nerek. W biopsji nerki widoczne jest ogniskowe segmentalne stwardnienie kłębuszków nerkowych i rozlane stwardnienie mezangialne. Rzadko opisywano napady padaczkowe, ataksję i objawy dysmorfii.inf brsup

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Familial steroid-resistant nephrotic syndrome with sensorineural hearing loss

#### Kod ORPHA

280406

#### Kod OMIM

614650

#### Kod ICD10

N04.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*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](http://www.orphanet.pl)