

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