

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