

Opis choroby *

Definicja

Rzadka, genetycznie uwarunkowana ciliopatia nerkowa, która charakteryzuje się zmniejszoną zdolnością nerek do zagęszczania substancji rozpuszczonych, przewlekłym kanalikowo-śródmiaższowym zapaleniem nerek, sporadyczną obecnością torbieli i progresją do schyłkowej niewydolności nerek. Trzy podtypy kliniczne różnią się wiekiem wystąpienia schyłkowej niewydolności nerek - wyróżnia się podtyp niemowlęcy, młodzieńczy i późny.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

655

Kod OMIM

615862

Kod ICD10

Q61.5

Kod ICD11

GB83

*Źródło

orphanet