

## Opis choroby \*

### Definicja

Rzadka choroba kanalików nerkowych sprzężona z chromosomem X, która charakteryzuje się pierwotną dysfunkcją kanalików proksymalnych, z białkomoczem o małej masie cząsteczkowej. Inne częste objawy ze strony nerek obejmują między innymi hiperkalciurię, kamicę/wapnicę nerek oraz postępującą niewydolność nerek. Istnieją dwa podtypy: choroba Denta typu 1 charakteryzująca się izolowanym fenotypem nerkowym, związana z wariantami w genie CLCN5 oraz choroba Dent typu 2, często charakteryzująca się dodatkowymi objawami pozanerkowymi, związana z wariantami w genie OCRL1 .

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Dent syndrome  
Białkomocz drobnocząsteczkowy z hiperkalciurią i nefrokalcynozą  
Nerkowy zespół Fanconiego z nefrokalcynożą i kamieniami nerkowymi  
Recesywna kamica nerkowa sprzężona z chromosomem X  
Recesywna krzywica hipofosfatemiczna z hiperkalciurią sprzężona z chromosomem X  
Zespół Denta  
Low-molecular-weight proteinuria with hypercalciuria and nephrocalcinosis  
Renal Fanconi syndrome with nephrocalcinosis and renal stones  
X-linked recessive hypercalciuric hypophosphatemic rickets  
X-linked recessive nephrolithiasis

#### Kod ORPHA

1652

#### Kod OMIM

310468

#### Kod ICD10

N25.8

#### Kod ICD11

GB90.42

---

[\\*Źródło](#)

orphonet