

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 nefrokalcynozą 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