

Opis choroby *

Definicja

Rzadka autosomalna dominująca postać kwasicy proksymalnych kanalików nerkowych, która charakteryzuje się izolowanym defektem kanalików proksymalnych prowadzącym do zmniejszenia wchłaniania zwrotnego wodorowęglanów i w konsekwencji do utraty wodorowęglanów z moczem. Powikłania pozanerkowe obejmują łagodne opóźnienie wzrastania i zmniejszenie gęstości kości. Możliwe są złamania i opóźnione dojrzewanie płciowe.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Podtyp kliniczny	AD pRTA AD pRTA

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
314889	-	N25.8

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet