

# Osteopetroza z kwasicą kanalików nerkowych

## Kod Orpha: 2785 Kod OMIM: 267200

### Opis choroby \*

#### Definicja

Osteopetrosis with renal tubular acidosis is a rare disorder characterized by osteopetrosis (see this term), renal tubular acidosis (RTA), and neurological disorders related to cerebral calcifications.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Carbonic anhydrase 2 deficiency  
Kwasica kanalików nerkowych typu 3  
Marmurowa choroba mózgu  
Mieszana kwasica kanalików nerkowych  
Mieszana RTA  
Niedobór anhidrazy węglanowej 2  
Zespół Guibauda i Vainsela  
Guibaud-Vainsel syndrome  
Marble brain disease  
Mixed RTA  
Mixed renal tubular acidosis  
Renal tubular acidosis type 3

#### Kod ORPHA

2785

#### Kod OMIM

267200

#### Kod ICD10

Q78.2

#### Kod ICD11

LD24.10

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)