

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