

## 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-Vaincel 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