

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