

Opis choroby *

Definicja

*Wielkojądrowe śródmiąższowe zapalenie nerek jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą nerek, która charakteryzuje się wolno postępującym, przewlekłym kanalikowo-śródmiąższowym zapaleniem nerek, prowadzącym do schyłkowej niewydolności nerek przed 50 rokiem życia. Objawia się łagodnym białkomoczem, glukozurią nerkową i niekiedy nieprawidłowościami w osadzie moczu (głównie krwimoczem). Mogą wystąpić łagodne objawy pozanerkowe, takie jak nawracające infekcje górnych dróg oddechowych i nieprawidłowe wyniki testów czynnościowych wątroby. Biopsja nerki uwidacznia ciężkie, przewlekłe zwłóknienie śródmiąższowe i zmiany w kanalikach, a także charakterystyczne dla wielkojądrowego śródmiąższowego zapalenia nerek powiększone, hiperchromatyczne jądra w komórkach nabłonka wyściełającego kanaliki proksymalne i dystalne.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

KIN

Kariomegalia układowa

KIN

Systemic karyomegaly

Kod ORPHA

401996

Kod OMIM

614817

Kod ICD10

N11.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet