

Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych

Kod Orpha: 402041 Kod OMIM: 602722

Opis choroby *

Definicja

Rzadka, autosomalna dominująca postać kwasicy proksymalnych kanalików nerkowych (pRTA), charakteryzująca się izolowanym defektem w kanaliku proksymalnym, który prowadzi do zmniejszonego wchłaniania zwrotnego wodorowęglanów i w konsekwencji do utraty wodorowęglanów z moczem. Powikłania pozanerkowe obejmują łagodne opóźnienie wzrostu i zmniejszoną gęstość kości. Mogą dojść do złamań kości i opóźnienia dojrzewania płciowego.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

AR dRTA

AR dRTA

Autosomalna recesywna dystalna RTA

Autosomal recessive distal RTA

Kod ORPHA

402041

Kod OMIM

602722

Kod ICD10

N25.8

Kod ICD11

-

[*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