

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	Synonimy
Podtyp kliniczny	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