

## 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