

Młodzieńcza cystynoza nefropatyczna

Kod Orpha: 411634 Kod OMIM: 219900

Opis choroby *

Definicja

A subtype of cystinosis characterized by an accumulation of cystine in different organs and tissues, particularly in the kidneys and eyes, and that clinically manifests between childhood and adolescence with a slowly progressive proximal tubulopathy and/or proteinuria, and photophobia. Extra-renal manifestations (e.g. hypothyroidism, insulin-dependent diabetes, hepatosplenomegaly, muscular and cerebral involvement) are less severe than in the infantile form of the disease.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Intermediate cystinosis
Cystynoza młodzieńcza
Cystynoza pośrednia
Juvenile cystinosis

Kod ORPHA

411634

Kod OMIM

219900

Kod ICD10

N16.3*

Kod ICD11

5C60.1

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl