

# Autosomalna dominująca torbielowatość rdzenia nerek z hiperurykemią

## Kod Orpha: 88950 Kod OMIM: 162000

### Opis choroby \*

#### Definicja

A form of autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease (ADTKD) due to *UMOD* mutations that is clinically characterized by bland urinalysis (absence of blood or protein in the urine), chronic kidney disease (CKD) leading to end-stage kidney disease (ESKD) between 20 and 80 years, and gout occurring in 50% of affected individuals.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

ADTKD-UMOD

Autosomalna dominująca kanalikowo-śródmiaższowa choroba nerek związana z UMOD

Familial juvenile hyperuricemic nephropathy type 1

MCKD2

Medullary cystic kidney disease type 2

UMOD-related ADTKD

Uromodulin-associated kidney disease

#### Kod ORPHA

88950

#### Kod OMIM

162000

#### Kod ICD10

Q61.5

#### Kod ICD11

GB82

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)