

Uogólniony pseudohipoaldosteronizm typu 1

Kod Orpha: 171876 Kod OMIM: 264350

Opis choroby *

Definicja

A severe form of pseudohypoaldosteronism type 1 characterized by salt wasting in multiple organs including the kidney, colon, and sweat and salivary glands. Presentation is in the first few weeks of life with severe dehydration, vomiting and failure to thrive in association with hyponatremia, hyperkalemia and metabolic acidosis as well as elevated aldosterone and renin levels. No remission is reported and patients suffer from recurrent life-threatening episodes of salt loss.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Autosomal recessive PHA1
Autosomalny recesywny
pseudohipoaldosteronizm typu 1
Autosomal recessive
pseudohypoaldosteronism type 1
Generalized PHA1

Kod ORPHA

171876

Kod OMIM

264350

Kod ICD10

N25.8

Kod ICD11

GB90.41

[*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