

Amyloidoza AApoAI

Kod Orpha: 93560 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare, hereditary amyloidosis with primary renal involvement characterized by renal interstitial and medullary deposition of amyloid, low plasma levels of ApoA-1 and slow disease progression. Main clinical signs and symptoms are hypertension, proteinuria, hematuria and edema due to chronic renal insufficiency leading to end stage renal disease. Hepatosplenomegaly, progressive cardiomyopathy and involvement of skin, testes and adrenals (hypergonadotropic hypogonadism) have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Apolipoprotein A-I amyloidosis
Amyloidoza związana z apolipoproteiną A -
wariant I
Dziedziczna amyloidoza nerek spowodowana
wariantem I apolipoproteiny A
Dziedziczna nefropatia amyloidowa
spowodowana wariantem I apolipoproteiny A
Rodzinna amyloidoza nerek spowodowana
wariantem I apolipoproteiny A
Rodzinna nefropatia amyloidowa
spowodowana wariantem I apolipoproteiny A
Familial amyloid nephropathy due to
apolipoprotein A-I variant
Familial renal amyloidosis due to
apolipoprotein A-I variant
Hereditary amyloid nephropathy due to
apolipoprotein A-I variant
Hereditary renal amyloidosis due to
apolipoprotein A-I variant

Kod ORPHA
93560

Kod OMIM
-

Kod ICD10
E85.0

Kod ICD11
5D00.2Y

[*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