

Opis choroby *

Definicja

A rare clinical variant of hereditary nephronophthisis characterized by reduced renal concentrating ability, chronic tubulointerstitial nephritis, cystic renal disease, and progression to end-stage renal disease (ESRD) before 3 years of age.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Autosomal recessive infantile NPHP
Autosomalna recesywna dziecięca NPHP
Autosomalna recesywna nefronoftyza dziecięca
Autosomal recessive infantile nephronophthisis

Kod ORPHA

93591

Kod OMIM

602088

Kod ICD10

Q61.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet