

Autosomalna recesywna kwasica proksymalnych kanalików nerkowych

Kod Orpha: 93607 Kod OMIM: 604278

Opis choroby *

Definicja

Rzadka autosomalna recesywna postać kwasicy proksymalnych kanalików nerkowych, która charakteryzuje się izolowanym defektem kanalików proksymalnych i prowadzi do zmniejszenia wchłaniania zwrotnego wodorowęglanów i w konsekwencji do utraty wodorowęglanów z moczem. Obraz kliniczny jest typowy dla kwasicy hiperchloremicznej, zwykle występującej w dzieciństwie. Objawy pozanerkowe obejmują nieprawidłowości oczne (keratopatia pasmowa, jaskra i zaćma), niepełnosprawność intelektualną i znaczne opóźnienie wzrostu. Czasami obecne są inne cechy, takie jak ubytki szkliwa zębów, zwapnienia jąder podstawy i zapalenie trzustki.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

AR pRTA

AR pRTA

Kwasica proksymalnych kanalików nerkowych z wadami oczu i niepełnosprawnością intelektualną

Proximal renal tubular acidosis with ocular abnormalities and intellectual disability

Kod ORPHA

93607

Kod OMIM

604278

Kod ICD10

N25.8

Kod ICD11

-

[*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