

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	Synonimy
Podtyp kliniczny	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	Kod OMIM	Kod ICD10
93607	604278	N25.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet