

:: Autosomalna recesywna kwasica proksymalnych kanalików nerkowych

Orpha number: 93607

Definicja choroby:

Autosomalna recesywna kwasica proksymalnych kanalików nerkowych (ang. *autosomal recessive proximal renal tubular acidosis*, AR pRTA) jest rzadką postacią kwasicy proksymalnych kanalików nerkowych (pRTA; zobacz to hasło), charakteryzującą się izolowanym defektem kanalika proksymalnego, co prowadzi do zmniejszonej reabsorpcji dwuwęglanów i w konsekwencji do utraty dwuwęglanów z moczem, jak również występują dodatkowe charakterystyczne cechy kliniczne.

Epidemiologia:

Dokładna częstość występowania jest nieznana, ale uważa się, że jest to bardzo rzadka choroba.

***Opis kliniczny:**

Podobnie jak w innych postaciach pRTA, głównym objawem jest hiperchloremiczna kwasica, a początek choroby przypada na okres dzieciństwa. Do objawów klinicznych należą nieprawidłowości oczne (keratopatia pasmowata, jaskra i zaćma), niepełnosprawność intelektualna i znaczne opóźnienie wzrastania. Czasem występują inne objawy, takie jak wady szkliva zębowego, zwapnienia zwojów podstawnych i zapalenie trzustki.

***Etiologia:**

AR pRTA spowodowana jest mutacją genu *SLC4A4* na chromosomie 4q13.3, który koduje elektrogeny sodowo-dwuwęglanowy kotransporter 1 (kNBC1). To białko ma trzy izoformy, z których izoforma kNBC1 występuje w nerkach i w oczach.

Poradnictwo genetyczne:

AR pRTA dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny i możliwe jest poradnictwo genetyczne.



Recenzent-ekspert:

Dr Daniel Batlle i Dr Syed K. Haque

Aktualizacja: kwiecień 2014

Tłumaczenie: listopad 2015

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

