

## :: Choroba Denta typu 2

Orpha number: [ORPHA93623](#)

### **Definicja choroby:**

Choroba Denta typu 2 to postać choroby Denta, w której pacjenci mają objawy choroby Denta typu 1 (sprawdź ten termin) z towarzyszącymi objawami pozanerkowymi.

### **Epidemiologia:**

Do dnia dzisiejszego opisano 20 przypadków choroby.

### **Obraz kliniczny:**

We wszystkich przypadkach była obecna hiperkalciuria, a w moczu białka o niskiej masie cząsteczkowej. Dodatkowo u tych pacjentów może występować nefrokalcynoza, kamica nerkowa, krwiomocz, hipofosfatemia i(lub) niewydolność nerek. Tylko u około jednej czwartej pacjentów stwierdzono łagodną niepełnosprawność intelektualną, hipotonię oraz subkliniczną zaćmę. Niepełnosprawność intelektualna, subkliniczna postać zaćmy były wyrażone tak łagodnie, że pozwoliły lekarzom wykluczyć zespół Lowe'a (sprawdź ten termin), który charakteryzuje się zaćmą wrodzoną, opóźnieniem rozwoju oraz niepełnosprawnością intelektualną u wszystkich mężczyzn dotkniętych chorobą, opóźnieniem wzrostu, krzywicą i tubulopatią proksymalnych kanalików nerkowych. Ponadto pacjenci z chorobą Denta typu 2 i łagodną niepełnosprawnością intelektualną byli dorośli i z czasem nie rozwinęło się u nich więcej wyraźnych objawów zespołu Lowe'a.

### **Etiologia:**

U pacjentów występowały mutacje genu *OCRL1* tożsame z zespołem oczno-mózgowo-nerkowym Lowe'a.

### **Poradnictwo genetyczne:**

Choroba dziedziczona jest w sposób recesywny sprzężony z chromosomem X.

**Recenzent-ekspert:** Prof. Olivier DEVUYST, Dr Rajesh THAKKER

Aktualizacja: Styczeń 2011

Tłumaczenie: Sierpień 2016



*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.

---

