

Остеопетроз с почечно-тубулярным ацидозом

Номер статьи: ORPHA2785

Резюме

Остеопетроз с почечно-тубулярным ацидозом является редким заболеванием и характеризуется остеопетрозом (см. этот термин), почечно-тубулярным ацидозом (ПТА) и неврологическими нарушениями, связанными с церебральной кальцификацией.

Распространенность этого заболевания неизвестна. К настоящему моменту описано менее 100 случаев. Многие описания относятся к семьям Северной Африки и Ближнего Востока, но синдром встречается по всему миру.

Пациенты демонстрируют триаду симптомов, состоящую из слабовыраженного остеопетроза, смешанного проксимального и дистального ПТА и интрацеребральной кальцификации. Другие клинические проявления болезни включают переломы костей, задержку роста и малый рост тела, задержку развития, умственную отсталость, неправильный прикус/смещение зубов, сдавление черепно-мозговых нервов и нарушение слуха.

Остеопетроз с почечно-тубулярным ацидозом является результатом мутаций в гене CA2 (8q21.2), кодирующем карбоангидразу II.

Диагноз обосновывается рентгенологическими данными, наличием ацидоза, интрацеребральной кальцификации и может быть подтвержден молекулярным генетическим тестированием.

Аntenатальная диагностика возможна, если известна мутация, являющаяся причиной семейного заболевания.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Лечение симптоматическое. Рекомендуется направление к нефрологу для лечения ацидоза.

Степень тяжести заболевания варьибельна, но оно протекает легче, чем классический остеопетроз.

Рецензент документа оригинала:

- o **Dr. R. Savarirayan**

Последнее обновление: 10 2012

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- o к.м.н. Белова Наталья Александровна

Переведено: 06 2013

Данная статья была переведена при финансовой поддержке Представительства «Шайер Фармасьютикал Контрактс Лимитед» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»





Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

