

# Prenatalna śmiertelna hipofosfatazja

## Kod Orpha: 247623 Kod OMIM: 241500

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic form of hypophosphatasia (HPP) characterized by markedly impaired bone mineralization *in utero* due to reduced activity of serum alkaline phosphatase (ALP) and causing stillbirth or respiratory failure within days of birth.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

Perinatal lethal Rathbun disease  
Prenatalna śmiertelna choroba Rathburna  
Prenatalna śmiertelna fosfoetanolaminuria  
Perinatal lethal phosphoethanolaminuria

#### Kod ORPHA

247623

#### Kod OMIM

241500

#### Kod ICD10

E83.3

#### Kod ICD11

-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.