

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