

## 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