

Hipofosfatazja dziecięca

Kod Orpha: 247651 Kod OMIM: 241500

Opis choroby *

Definicja

A rare, severe, genetic form of hypophosphatasia (HPP) characterized by infantile rickets without elevated serum alkaline phosphatase (ALP) activity and a wide range of clinical manifestations due to hypomineralization.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Infantile Rathbun disease
Dziecięca choroba Rathburna
Dziecięca fosfoetanolaminuria
Infantile phosphoethanolaminuria

Kod ORPHA

247651

Kod OMIM

241500

Kod ICD10

E83.3

Kod ICD11

5C64.3

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.