

Hipofosfatazja o początku w wieku dziecięcym

Kod Orpha: 247667 Kod OMIM: 241510

Opis choroby *

Definicja

A rare, moderate form of hypophosphatasia (HPP) characterized by onset after six months of age and widely variable clinical features from low bone mineral density for age, to unexplained fractures, skeletal deformities, and rickets with short stature and waddling gait.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Childhood-onset Rathbun disease
Choroba Rathburna o początku w wieku dziecięcym
Fosfoetanolaminuria o początku w wieku dziecięcym
Childhood-onset phosphoethanolaminuria

Kod ORPHA

247667

Kod OMIM

241510

Kod ICD10

E83.3

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.