

## 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