

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