

# Pierwotna hipomagnezemia rodzinna z hiperkalciurią i nefrokalcynozą z ciężkim zajęciem narządu wzroku

**Kod Orpha: 2196 Kod OMIM: 248190**

## Opis choroby \*

### Definicja

Familial primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis with severe ocular involvement (FHHNCOI) is a form of familial primary hypomagnesemia (FPH, see this term), characterized by excessive magnesium and calcium renal wasting, bilateral nephrocalcinosis, progressive renal failure and severe ocular abnormalities.

### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

FHHNC with severe ocular involvement  
FHHNC z ciężkim zajęciem narządu wzroku  
Hiperkalciuria - obustronna szczelina plamki  
Zespół Meiera, Blumberga i Imahorna  
Pierwotna hipomagnezemia i nefrokalcynozą z ciężkim zajęciem oczu  
Hypercalciuria-bilateral macular coloboma syndrome  
Meier-Blumberg-Imahorn syndrome

#### Kod ORPHA

2196

#### Kod OMIM

248190

#### Kod ICD10

E83.4

#### Kod ICD11

5C64.41

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)