

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 nefrokalcynoza 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