

Rodzinna izolowana niedoczynność przytarczyc spowodowana agnezją przytarczyc

Kod Orpha: 2239 Kod OMIM: 146200

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic hypoparathyroidism characterized by severe hypocalcemia, seizures, hyperphosphatemia, and undetectable parathyroid hormone levels, in the absence of parathyroid tissue. Complications include psychomotor and growth delay, delayed dentition, and cataracts.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Kod ORPHA

2239

Kod OMIM

146200

Kod ICD10

E20.8

Kod ICD11

5A50.0Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.