

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, genetic, renal tubular disease characterised by nephrogenic diabetes insipidus, intracerebral calcifications, intellectual disability, short stature and facial dysmorphism. There have been no further descriptions in the literature since 1990.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Zespół Schofera, Beetza i Bohla  
Zespół moczówki prostej nerkopochodnej,  
zwapnienia wewnątrzczaszkowego, niskiego  
wzrostu i dysmorfii twarzy

#### Kod ORPHA

3145

#### Kod OMIM

221995

#### Kod ICD10

N25.1

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet