

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