

# Zwapnienia centralnego układu nerwowego - głuchota - kwasica kanalikowa - niedokrwistość

## Kod Orpha: 3240 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic, syndromic, neurological disorder characterized by early infantile-onset of the progressive brain and spinal cord calcification, growth retardation, psychomotor deterioration, deafness, microcytic hypochromic anemia, and variable distal renal tubular acidosis. There have been no further descriptions in the literature since 1997.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Central nervous system calcification-hearing loss-tubular acidosis-anemia syndrome  
Zespół Yoshimura i Takeshita  
Yoshimura-Takeshita syndrome  
Zespół zwapnienia ośrodkowego układu nerwowego-głuchoty-kwasicy cewkowej-niedokrwistości

Kod ORPHA  
3240

Kod OMIM  
-

Kod ICD10  
G93.8

Kod ICD11  
LD2H.Y

---

#### \*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)