

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