

Opis choroby *

Definicja

Grupa rzadkich, genetycznie uwarunkowanych zaburzeń metabolizmu witaminy D, które charakteryzują się hipokalcemią i krzywicą i obejmują hipokalcemiczną krzywicę zależną od witaminy D (VDDR-I) oraz hipokalcemiczną krzywicę oporną na witaminę D (HVDRR). Charakterystyczne cechy kliniczne to spowolnienie wzrastania, bóle kostne i deformacje kości. HVDRR wiąże się z opornością na leczenie witaminą D.

Dane

Klasyfikacja

Grupa fenomenów

Kod ORPHA

289103

Kod OMIM

-

Kod ICD10

-

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet