

Opis choroby *

Definicja

Rzadkie, autosomalne recesywne schorzenie dotyczące nerek i związane z utratą fosforanów, które charakteryzuje się hipofosfatemią o początku w i objawia się krzywicą i/lub osteomalacją, spowolnieniem wzrastania/niskim wzrostem, bólami kostnymi i deformacjami szkieletu. Dodatkowe obserwowano męczliwość, osłabienie mięśni i powtarzające się złamania kości.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ARHR

ARHR

Kod ORPHA

289176

Kod OMIM

613312

Kod ICD10

E83.3

Kod ICD11

5C63.22

*Źródło

orphanet