

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic disorder of vitamin D metabolism characterized by severe hypocalcemia leading to osteomalacia and rachitic bone deformations, and moderate hypophosphatemia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

1-alpha-hydroxylase deficiency
Krzywica zależna od witaminy D typu I
Niedobór 1-alfa-hydroksylazy
PDDR1
Pseudovitamin D-deficient rickets
VDD1
VDDR-I
Vitamin D-dependency type I
PDDR1
Pseudovitamin D-deficient rickets
VDD1
VDDR-I
Vitamin D dependent rickets type I
Vitamin D-dependency type I

Kod ORPHA

289157

Kod OMIM

600081

Kod ICD10

E55.0

Kod ICD11

5C63.20

*Źródło

orphanet