

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna recesywna hiperkalcemia niemowlęca jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem gospodarki wapniowo-fosforanowej. Charakteryzuje się hiperkalcemią, hipofosfatemią i hiperkalciurią o wczesnym początku oraz zmniejszonym poziomem parathormonu w surowicy krwi i rdzeniową nefrokalcynozą; zwykle objawia się brakiem rozwoju, hipotonią, wymiotami, zaparciami i/lub wielomoczem .

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Familial infantile hypercalcemia with suppressed intact parathyroid hormone
Familial infantile hypercalcemia with suppressed intact parathyroid hormone

Kod ORPHA

300547

Kod OMIM

143880

Kod ICD10

E83.5

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet