

Zespół wrodzonego niedorozwóju szkliwa i nefrokalcynozy

Kod Orpha: 1031 Kod OMIM: 204690

Opis choroby *

Definicja

A extremely rare, genetic malformation syndrome characterized by hypoplastic amelogenesis imperfecta (hypoplastic dental enamel) and nephrocalcinosis (precipitation of calcium salts in renal tissue). Oral manifestations include yellow and misshaped teeth, delayed tooth eruption, and intrapulpal calcifications. Nephrocalcinosis is often asymptomatic but can progress during late childhood or early adulthood to impaired renal function, recurrent urinary infections, renal tubular acidosis, and rarely to end-stage renal failure.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Amelogenesis imperfecta-nephrocalcinosis syndrome

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1031	204690	K00.5

Kod ICD11
LA30.6

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl