

Opis choroby *

Definicja

Rzadkie dziedziczne zaburzenie, polegające na utracie fosforanów w nerkach i charakteryzujące się hipofosfatemią i hiperkalciurią, związane z krzywicą i/lub osteomalacją. Inne cechy obejmują powolny wzrost, niski wzrost, deformacje szkieletu, osłabienie mięśni i bóle kostne, które są związane z prawidłowym lub podwyższonym poziomem kalcytriolu w osoczu i hiperfosfaturią.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

HHRH

HHRH

Kod ORPHA

157215

Kod OMIM

241530

Kod ICD10

E83.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet