

Hipercholesterolemia z powodu niedoboru 7alfa-hydroksylazy cholesterolu

Kod Orpha: 209902 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Hipercholesterolemia z powodu niedoboru 7alfa-hydroksylazy cholesterolu jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem metabolizmu steroli, który charakteryzuje się podwyższonym stężeniem frakcji cholesterolu LDL w surowicy (wykazuje oporność na leczenie inhibitorami reduktazy 3-hydroksy-3-metyloglutarylo-koenzymu A), hipertriglicydemią i zmniejszonym współczynnikiem wydzielania kwasów żółciowych, wynikającym z niedoboru 7alfa-hydroksylazy cholesterolu. Często towarzyszy przedwczesna kamica żółciowa i/lub przedwczesna choroba naczyń wieńcowych i obwodowych.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
209902

Kod OMIM
-

Kod ICD10
E78.0

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

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