

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), hipertriglicerydemią 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