

## 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