

Opis choroby *

Definicja

*Wrodzony złożony niedobór hormonów przysadki mózgowej z niedosłuchem czuciowo-nerwowym i nieprawidłowościami kręgosłupa jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niedoborem hormonów przysadki mózgowej, który charakteryzuje się niedoczynnością przysadki (z niedoborem ACTH lub bez) oraz nieprawidłowościami kręgosłupa, często pod postacią sztywności kręgosłupa szyjnego i krótkiej szyi z ograniczoną rotacją, oraz zróżnicowanym niedosłuchem czuciowo-nerwowym. Przednia część przysadki mózgowej jest zazwyczaj nieprawidłowa (zwykle hipoplastyczna); rzadko towarzyszy łagodne opóźnienie rozwoju lub niepełnosprawność intelektualna.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy
Non-acquired combined pituitary hormone deficiency-deafness-rigid cervical spine syndrome
Non-acquired combined pituitary hormone deficiency-deafness-rigid cervical spine syndrome

Kod ORPHA

231720

Kod OMIM

221750

Kod ICD10

E23.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet