

# Ośrodkowa wrodzona niedoczynność tarczycy sprzężona z chromosomem X z powiększeniem jąder o późnym początku

**Kod Orpha: 329235 Kod OMIM: 300888**

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Ośrodkowa wrodzona niedoczynność tarczycy sprzężona z chromosomem X z powiększeniem jąder o późnym początku jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą endokrynologiczną, która charakteryzuje się ośrodkową niedoczynnością tarczycy, powiększeniem jąder w okresie dojrzewania prowadzącym do makroorchidyzmu u dorosłych, opóźnionym wzrostem stężenia testosteronu w okresie pokwitania, co w konsekwencji prowadzi do opóźnienia pokwitaniowego skoku wzrostu, małą tarczycą i zmiennym niedoborem prolaktyny i hormonu wzrostu.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

IGSF1 deficiency syndrome  
Ośrodkowa wrodzona niedoczynność tarczycy sprzężona z chromosomem X z makroorchidyzmem o późnym początku  
Zespół niedoboru IGSF1  
X-linked central congenital hypothyroidism with late-onset macroorchidism

#### Kod ORPHA

329235

#### Kod OMIM

300888

#### Kod ICD10

E03.1

#### 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](http://www.orphanet.pl)