

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