

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