

## 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