

Hiperandrogenizm z powodu niedoboru reduktazy kortyzonu

Kod Orpha: 168588 Kod OMIM: 614662

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, endocrine disease characterized by defect in conversion of cortisone to active cortisol, resulting in ACTH-mediated excessive androgen release from adrenal glands. Premature adrenarche is typical with precocious pseudopuberty, proportionate tall stature and accelerated bone maturation in males, and hirsutism, oligoamenorrhea, central obesity and infertility in females. Imaging studies may indicate adrenal hyperplasia.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

11-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency type 1
Niedobór dehydrogenazy 11-beta-hydroksysteroidowej typu 1

Kod ORPHA

168588

Kod OMIM

614662

Kod ICD10

E25.8

Kod ICD11

5A71.Y

[*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