

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Niski wzrost związany z częściowym niedoborem GHR (Growth Hormon Receptor – receptor hormonu wzrostu) jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą endokrynologiczną, która charakteryzuje się idiopatycznie niskim wzrostem z powodu obniżonej funkcji GHR (zmniejszone wiązanie liganda lub zmniejszona dostępność receptora), co skutkuje częściową niewrażliwością na hormon wzrostu.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Short stature due to partial growth hormone receptor deficiency

Niski wzrost związany z częściowym niedoborem receptora hormonu wzrostu

#### Kod ORPHA

314802

#### Kod OMIM

604271

#### Kod ICD10

E34.3

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet