

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