

Niski wzrost z powodu niedoboru GHSR

Kod Orpha: 314811 Kod OMIM: 615925

Opis choroby *

Definicja

*Niski wzrost związany z niedoborem GHSR jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym, endokrynologicznym zaburzeniem wzrastania, związanym z defektem/brakiem receptora dla substancji pobudzających wydzielanie hormonu wzrostu (GHSR), charakteryzującym się opóźnieniem wzrastania po urodzeniu, co w konsekwencji powoduje niski wzrost (poniżej -2 SD).W przysadce mózgowej zwykle nie ma zmian morfologicznych, chociaż opisywano jej hipoplazję.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Ghrelin receptor deficiency
Niski wzrost z powodu niedoboru receptora dla substancji uwalniających GH
Short stature due to growth hormone secretagogue receptor deficiency

Kod ORPHA

314811

Kod OMIM

615925

Kod ICD10

E34.3

Kod ICD11

-

[*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