

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