

Opis choroby *

Definicja

*Zespół szybko postępująca otyłość dziecięca - dysfunkcja podwzgórza - niedotlenienie - dysregulacja autonomiczna jest rzadką, potencjalnie zagrażającą życiu, genetycznie uwarunkowaną chorobą endokrynologiczną, która charakteryzuje się nadmiernym łaknieniem i otyłością o początku w okresie dzieciństwa, hipowentylacją pęcherzyków płucnych, dysautonomią (np. upośledzona motoryka przewodu pokarmowego, nieprawidłowy rytm serca, zaburzenia termoregulacji), dysfunkcją podwzgórza i zaburzeniami neurobehawioralnymi. Może również wystąpić niedoczynność tarczycy pochodzenia ośrodkowego, zaburzenia endokrynologiczne (np. niedobór glikokortykoidów, nieprawidłowości okresu dojrzewania), zaburzenia równowagi elektrolitowej (np. hipo-/hipernatremia, hipochloremia), niewydolność oddechowa i nowotwory neuroendokrynne o późnym początku.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ROHHAD

ROHHAD

ROHHADNET

Zespół szybko postępująca otyłość dziecięca -

dysfunkcja podwzgórza - niedotlenienie -

dysregulacja autonomiczna - guzy neuronalne

ROHHADNET

Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic

dysfunction-hypoventilation-autonomic

dysregulation-neural tumors syndrome

Kod ORPHA

293987

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E66.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet

