

# Rodzinny zespół nerczycowy oporny na sterydy z niewydolnością nadnerczy

## Kod Orpha: 506334 Kod OMIM: 617575

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy characterized by progressive steroid-resistant nephrotic syndrome typically associated with focal segmental glomerulosclerosis, as well as primary adrenal insufficiency with adrenal calcifications. Age of onset and disease course are variable, with some cases presenting as severe fetal hydrops, while most patients present in infancy or early childhood and progress to end-stage renal disease within a few years. Additional features include ichthyosis, primary hypothyroidism, hypogonadism, immunodeficiency, and neurological manifestations (such as cognitive impairment, ataxia, sensorineural hearing loss, or seizures).

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Primary adrenal insufficiency-steroid-resistant nephrotic syndrome due to SGPL1 deficiency  
Pierwotny zespół nerczycowy oporny na sterydy z powodu niedoboru SGPL1

#### Kod ORPHA

506334

#### Kod OMIM

617575

#### Kod ICD10

E88.8

#### 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](http://www.orphanet.pl)