

Otyłość spowodowana niedoborem konwertazy I prohormonu

Kod Orpha: 71528 Kod OMIM: 600955

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic endocrine disease characterized by early onset of severe intractable diarrhea and intestinal malabsorption, followed by obesity and hormonal deficiencies due to insufficient activation of several prohormones, resulting in hypocortisolism, hypothyroidism, diabetes insipidus, hypogonadism, growth deficiency, and diabetes mellitus. Extent and age of onset of hormone deficiencies are variable between patients.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp etiologiczny

Synonimy

PCI deficiency

Niedobór PCI

Kod ORPHA

71528

Kod OMIM

600955

Kod ICD10

E66.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.