

Wrodzona hipoplazja nadnerczy sprzężona z chromosomem X z powodu punktowej mutacji w NR0B1

Kod Orpha: 95702 Kod OMIM: 300200

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic adrenal disease characterized by primary adrenal insufficiency (AI) and/or hypogonadotropic hypogonadism (HH). Male patients typically present with AI with acute onset in infancy or insidious onset in childhood. Clinical features of AI include hyperpigmentation, vomiting, poor feeding, failure to thrive, seizures, vascular collapse, and sometimes sudden death. HH manifests later as delayed or arrested puberty. In rare cases, patients become symptomatic in early adulthood with delayed-onset AI, partial HH, and/or infertility. Histologically, the adrenal glands lack the permanent adult cortical zone. The remaining cells are larger than fetal adrenal cells ("cytomegalic") and contain characteristic nuclear inclusions.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	X-linked AHC Wrodzona hipoplazja nadnerczy sprzężona z chromosomem X X-linked congenital adrenal hypoplasia

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
95702	300200	E27.1

Kod ICD11
LC80

*[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