

Rodzinna hipoplazja nadnerczy wraz z brakiem hormonu luteinizującego

Kod Orpha: 95700 Kod OMIM: 202150

Opis choroby *

Definicja

*Rodzinna hipoplazja nadnerczy z brakiem przysadkowego hormonu luteinizującego jest rzadką chorobą endokrynologiczną, która charakteryzuje się miniaturową dorosłą postacią wrodzonej hipoplazji nadnerczy (resztkowa kora nadnerczy składa się z niewielkich fragmentów przetrwałej kory osoby dorosłej o prawidłowej strukturze), wybiórczym brakiem przysadkowego hormonu luteinizującego przy prawidłowym mózgu oraz zgonem w okresie noworodkowym. U pacjentów występuje hipogonadyzm hipogonadotropowy, hipoglikemia, drgawki, encefalopatia i moczówka prosta. Od 1988 roku w literaturze nie ma nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Familial adrenal hypoplasia with absent pituitary LH
Rodzinna hipoplazja nadnerczy wraz z brakiem przysadkowego LH
Rodzinna hipoplazja nadnerczy, typ miniaturowy
Familial adrenal hypoplasia, miniature type

Kod ORPHA

95700

Kod OMIM

202150

Kod ICD10

E27.1

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