

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 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