

Niski wzrost z powodu niedoboru pierwotnej labilnej kwasowo podjednostki

Kod Orpha: 140941 Kod OMIM: 615961

Opis choroby *

Definicja

Short stature due to primary acid-labile subunit (ALS) deficiency is characterized by moderate postnatal growth deficit, markedly low circulating levels of insulin-like growth factor 1 (IGF-1) and insulin-like growth factor binding protein 3 (IGFBP-3), and hyperinsulinemia, in the absence of growth hormone (GH) deficiency or GH insensitivity.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

140941

Kod OMIM

615961

Kod ICD10

E34.3

Kod ICD11

5A61.0

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.