

Врожденная гиперплазия надпочечников вследствие дефицита 3-бета-гидроксистероид дегидрогеназы

Номер статьи: ORPHA90791

Резюме

Врожденная гиперплазия надпочечников вследствие дефицита 3-бета-гидроксистероид дегидрогеназы является очень редкой формой врожденной гиперплазии надпочечников (ВГН; см. этот термин) и включает формы с солевым истощением и без него с широким набором симптомов, включая дефицит глюкокортикоидов и незавершенную вирилизацию у мужчин, с такими ее проявлениями, как микропенис до выраженной перинеоскротальной гипоспадии

Распространенность заболевания неизвестна так как оно встречается крайне редко

При рождении у мальчиков обнаруживается в разной степени незавершенная вирилизация. У представителей обоих полов формы ВГН с солевым истощением приводят к дегидратации и гипотензии в первые несколько недель после рождения и могут представлять угрозу для жизни.

Заболевание является результатом мутации в *HSD3B2* гене, локализованным на хромосоме 1p13.1

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу

Рецензент документа оригинала:

- o Professor Juliane Léger

Последнее обновление: 10 2012

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ «СПИПОРЗ»

Рецензент документа перевода:

- o Мельниченко Г.А.

Переведено: 06 2013

Данная статья была переведена при финансовой поддержке Представительства «Шайер Фармасьютикал Контрактс Лимитед» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на www.orpha.net 1