

Врожденная гиперплазия надпочечников, вследствие дефицита цитохром P450 оксидоредуктазы

Номер статьи: ORPHA95699

Резюме

Врожденная гиперплазия надпочечников, вследствие дефицита цитохром P450 оксидоредуктазы является уникальной формой врожденной гиперплазии надпочечников (ВГН; см. этот термин) и характеризуется дефицитом глюкокортикоидов, выраженным нарушением строения наружных половых органов у представителей обоих полов и пороками развития скелета (особенно, черепно-лицевыми).

Распространенность заболевания неизвестна. Ежегодная заболеваемость составляет 1/100,000-200,000 живых новорожденных

Пренатальный избыток андрогенов является причиной выраженной вирилизации наружных гениталий у девочек и незавершенной вирилизации у мальчиков (от микропениса до перинеоскротальной гипоспадии). Черепно-лицевые пороки развития могут включать большой, куполообразный лоб, уплощенный нос, гипоплазия средней зоны лица (midface) с проптозом и диспластическими ушами и другие признаки, сходные с синдромом Энтли-Бикслера (Antley-Bixler) (см. этот термин).

Эта форма ВГН является результатом мутации в POR гене, локализованным в хромосоме 7q11.2.

Болезнь 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 Контракс 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.

