

Zaburzenie rozwoju płci z karyotypem 46,XY spowodowane niedoborem dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej typu 3

Kod Orpha: 752 Kod OMIM: 264300

Opis choroby *

Definicja

17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase isozyme 3 (17betaHSD III) deficiency is a rare disorder leading to male pseudohermaphroditism (MPH), a condition characterized by incomplete differentiation of the male genitalia in 46X,Y males.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency
Niedobór 17-ketoreduktazy
Niedobór 17-ketosteroidoreduktazy
Niedobór dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej typu 3
Pseudohermafrodytyzm męski spowodowany niedoborem dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej typu 3
17-ketoreductase deficiency
17-ketosteroidreductase deficiency
46,XY disorder of sex development due to 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency

Kod ORPHA

752

Kod OMIM

264300

Kod ICD10

E29.1

Kod ICD11

LD2A.3

[*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