

# Zaburzenie rozwoju płci z kariotypem 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-ketosteroïdoreductazy  
Niedobór dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej typu 3  
Pseudohermafrodyzm 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

\*[Zródło](#)

## 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](http://www.orphanet.pl)