

# Zaburzenie rozwoju płci z karyotypem 46,XX - anomalie odbytu i odbytnicy

## Kod Orpha: 2973 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

46,XX disorder of sex development-anorectal anomalies syndrome is a rare developmental defect during embryogenesis syndrome characterized by a normal female karyotype, normal ovaries, male or ambiguous genitalia, urinary tract malformations (ranging from bilateral renal agenesis to mild unilateral hydronephrosis), Müllerian duct anomalies (e.g. complete absence of the uterus and vagina, bicornuate uterus), and imperforate anus. Additional features may include tracheoesophageal fistula, radial aplasia, and malrotation of the gut.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Pseudohermafrodytyzm żeński - wady odbytnicy i odbytu  
46,XX disorder of sex development-anorectal anomalies syndrome

#### Kod ORPHA

2973

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q56.2

#### Kod ICD11

LD2F.1Y

---

#### [\\*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](http://www.orphanet.pl)