

Zaburzenie rozwoju płci z karyotypem 46,XX - anomalie szkieletowe

Kod Orpha: 2975 Kod OMIM: 264270

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder of sex development characterized by primary amenorrhea and ambiguous external genitalia (enlarged clitoris with marked fusion of the labioscrotal folds) in association with skeletal anomalies (such as hypoplasia of the mandibular condyles and the maxilla, and ulnar dislocation of the radial heads), in the presence of a 46,XX karyotype and regular ovaries, fallopian tubes, and uterus. There have been no further descriptions in the literature since 1972.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Pseudohermafrodytyzm żeński - wady
szkieletu
46,XX disorder of sex development-skeletal
anomalies syndrome

Kod ORPHA

2975

Kod OMIM

264270

Kod ICD10

Q56.2

Kod ICD11

-

[*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