

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