

# Zaburzenie różnicowania płci spowodowane niedoborem 5-alfa-reduktazy 2

## Kod Orpha: 753 Kod OMIM: 264600

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare disorder of sex development (DSD) due to a defect in metabolizing testosterone to dihydrotestosterone and characterized by incomplete intrauterine masculinization which ranges from a female genitalia with a blind vaginal pouch to a fully male phenotype with pseudovaginal posterior hypospadias and micropenis.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

46,XY DSD due to 5-alpha-reductase 2 deficiency  
Niedobór 5-alfa-reduktazy steroidowej  
Pseudohermafrodytyzm męski spowodowany niedoborem 5-alfa-reduktazy 2  
ZRP 46,XY spowodowane niedoborem 5-alfa-reduktazy 2  
Pseudovaginal perineoscrotal hypospadias  
Steroid 5-alpha-reductase 2 deficiency  
46,XY disorder of sex development due to 5-alpha-reductase 2 deficiency

#### Kod ORPHA

753

#### Kod OMIM

264600

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