

# 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	Synonimy
Choroba	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)