

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