

46,XY dysgenezja gonad - ruchowa i czuciowa neuropatia

Kod Orpha: 168563 Kod OMIM: 607080

Opis choroby *

Definicja

46,XY gonadal dysgenesis-motor and sensory neuropathy syndrome is a rare, genetic, developmental defect during embryogenesis disorder characterized by partial (unilateral testis, persistence of Müllerian duct structures) or complete (streak gonads only) gonadal dysgenesis, usually manifesting with primary amenorrhea in individuals with female phenotype but 46,XY karyotype, and sensorimotor dysmyelinating minifascicular polyneuropathy, which presents with numbness, weakness, exercise-induced muscle cramps, sensory disturbances and reduced/absent deep tendon reflexes. Germ cell tumors (seminoma, dysgerminoma, gonadoblastoma) may develop from the gonadal tissue.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

168563

Kod OMIM

607080

Kod ICD10

Q56.1

Kod ICD11

LD2A.1

*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