

Zaburzenie różnicowania płci - niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 2983 Kod OMIM: 600122

Opis choroby *

Definicja

A rare syndrome with 46,XY disorder of sex development characterized by variable degrees of intellectual disability, short stature, severe genital anomalies resulting in sexual ambiguity (such as pseudovaginal perineoscrotal hypospadias and persistence of Müllerian structures), and ocular anomalies (microphthalmia, coloboma). Craniofacial peculiarities (coarse features, deep set eyes), spina bifida, imperforate anus, and sensorineural hearing loss were also described. No new cases have been reported since 1994.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Verloes-Gillerot-Fryns syndrome
Pseudohermafrodytyzm - upośledzenie umysłowe
Zespół Verloesa, Gillerota i Frynsa
Disorder of sex development-intellectual disability syndrome

Kod ORPHA

2983

Kod OMIM

600122

Kod ICD10

Q56.3

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