

# Chondrodysplazja - zaburzenie rozwoju płci

## Kod Orpha: 1422 Kod OMIM: 600092

### Opis choroby \*

#### Definicja

Rzadkie zaburzenie rozwoju płci występujące u osobników 46,XY, które charakteryzuje się całkowitą dysgenezją gonad (prawidłowe zewnętrzne żeńskie narządy płciowe, brak dojrzewania płciowego, pierwotny brak miesiączki i hipogonadyzm hipergonadotropowy) w połączeniu z ciężką karłowatością z uogólnioną chondrodysplazją (klatka piersiowa w kształcie dzwonu, mikromelia, brachydaktylia). Inne zgłaszane cechy u żyjącego rodzeństwa obejmowały wady oczu (niedorozwój tęczówki, krótkowzroczność, coloboma tarczy nerwu wzrokowego), cechy dysmorfii (głęboko osadzone oczy, skośne szpary powiekowe, opuchnięte powieki, duże uszy i usta, łagodny prognatyzm), niedorozwój mięśni, łagodny upośledzenie umysłowe i ciężkie małowłowie z niedorozwojem robaka mózdzku.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Nivelon-Nivelon-Mabille syndrome  
Chondrodysplazja - pseudohermafrodytyzm  
Zespół Nivelona, Nivelona i Mabille'a  
Chondrodysplasia-disorder of sex development syndrome

#### Kod ORPHA

1422

#### Kod OMIM

600092

#### Kod ICD10

Q87.1

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