

Opis choroby *

Definicja

Rzadkie zaburzenie rozwoju płci występujące u osobników 46,XY, które charakteryzuje się całkowitą dysgenezą 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 małogłowie z niedorozwojem robaka mózdzku.

Dane

Klasyfikacja

Synonimy

Zespół wad wrodzonych 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