

Opis choroby *

Definicja

A rare, 46,XY disorder of sex development due to impaired androgen production characterized by impaired normal male sexual development. The severity of the disorder varies and can manifest in its severe form with complete 46,XY male pseudohermaphroditism, including low testosterone and high luteinizing hormone levels, absent development of secondary male sex characteristics and lack of breast development. Patients with the milder form can have a wider range of phenotypes, ranging from micropenis to severe hypospadias.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

46,XY DSD due to LH resistance or LHB

deficiency

46,XY DSD z powodu niewrażliwości na hormon luteinizujący lub Niedobór podjednostki beta hormonu luteinizującego

46,XY DSD z powodu niewrażliwości na LH lub niedoboru LHB

46,XY zaburzenie różnicowania płci z powodu niewrażliwości na hormon luteinizujący lub Niedobór podjednostki beta hormonu luteinizującego

46,XY zaburzenie różnicowania płci z powodu niewrażliwości na LH lub niedoboru LHB

Pseudohermafrodytyzm męski z powodu niewrażliwości na hormon luteinizujący lub Niedobór podjednostki beta hormonu luteinizującego

Pseudohermafrodytyzm męski z powodu niewrażliwości na LH lub niedoboru LHB

46,XY DSD due to luteinizing hormone resistance or luteinizing hormone beta subunit deficiency

46,XY disorder of sex development due to LH resistance or LHB deficiency

46,XY disorder of sex development due to luteinizing hormone resistance or luteinizing hormone beta subunit deficiency

Kod ORPHA

755

Kod OMIM

238320

Kod ICD10

Q56.1

Kod ICD11
LD2A.3

*Źródło

orphanet