

Wrodzony przerost nadnerczy z powodu niedoboru oksydoreduktazy cytochromu P450

Kod Orpha: 95699 Kod OMIM: 613571

Opis choroby *

Definicja

A rare form of congenital adrenal hyperplasia due to P450 oxidoreductase deficiency and characterized by glucocorticoid deficiency, virilization of external genitalia in females, and undervirilization in males. Findings range from severely affected infants with 46,XX and 46,XY disorders/differences of sex development (DSD) and cortisol deficiency to mildly affected women who appear to have polycystic ovary syndrome, or mildly affected men with gonadal insufficiency.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome POR deficiency
Niedobór POR
PORD
Wrodzony przerost nadnerczy z powodu niedoboru cytochromu POR
POR deficiency
PORD

Kod ORPHA

95699

Kod OMIM

613571

Kod ICD10

E25.0

Kod ICD11

5A71.01

[*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