

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder/difference of sex development characterized by a primary ovarian defect, either a failure of the gonads to develop or resistance to gonadotrophin stimulation which leads to premature ovarian failure (POF) in otherwise phenotypically female 46,XX individuals.

Dane

Klasyfikacja

Synonimy

Zespół wad wrodzonych 46,XX complete gonadal dysgenesis
46,XX całkowita dysgeneza gonad
46,XX czysta dysgeneza gonad
46,XX dysgeneza jajników
FSH-RO
Hipergonadotropowa dysgeneza jajników
Jajniki niewrażliwe na działanie hormonu folikulotropowego
XX dysgeneza gonad żeńskich
XX-GD
46,XX ovarian dysgenesis
46,XX pure gonadal dysgenesis
Hypergonadotropic ovarian dysgenesis
XX female gonadal dysgenesis
XX-GD

Kod ORPHA

243

Kod OMIM

618117

Kod ICD10

Q99.1

Kod ICD11

LB45.1

[*Źródło](#)

orphanet