

Opis choroby *

Definicja

*Zespół 49,XXXYY jest rzadką aberracją chromosomów płci (gonosomów), która charakteryzuje się eunuchoidalną budową ciała, rozkładem tkanki tłuszczowej charakterystycznym dla płci żeńskiej, prawidłowym lub wysokim wzrostem, umiarkowaną lub ciężką niepełnosprawnością intelektualną, charakterystycznymi rysami twarzy (wydatne czoło, zmarszczki nakątne, szeroki grzbiet nosa, prognatyzm), ginekomastią, hipogonadyzmem, wnetrostwem, małym prąciem i zaburzeniami zachowania (samotnictwo, pasywne usposobienie, skłonność do wybuchów agresji, zachowania autystyczne). Mogą towarzyszyć wady układu kostnego, takie jak opóźniony wiek kostny, klinodaktylia piątych palców, wady rozwojowe łokci i powolny rozwój zębów trzonowych.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
261534	-	Q98.8
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet