

Opis choroby *

Definicja

Rzadka aneuploidia chromosomów płciowych, w której mężczyźni otrzymują dodatkowy chromosom Y, która charakteryzuje się wysokim wzrostem obserwowanym od dzieciństwa, makrocefalią, charakterystycznymi rysami twarzy (łagodny hiperteloryzm, nisko osadzone uszy, nieco płaska okolica policzkowa), opóźnieniem mowy i zwiększonym ryzykiem wystąpienia problemów emocjonalnych oraz w kontaktach społecznych, zespołu nadpobudliwości z deficytem uwagi lub zaburzeń ze spektrum autyzmu.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Double Y syndrome Podwójny Y Disomia Y XYY syndrome Y disomy

Kod ORPHA 8	Kod OMIM -	Kod ICD10 Q98.5
Kod ICD11 LD52.1		

*Źródło

orphanet