

Zespół 49,XYYYY

Kod Orpha: 99330 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Rzadka anomalia liczby chromosomów Y ze zmiennym fenotypem, charakteryzująca się głównie niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym lub ciężkim, opóźnieniem mowy, hipotonią i łagodnymi cechami dysmorficznymi, w tym asymetrią twarzy, hiperteloryzmem, nisko osadzonymi małżowinami usznymi obustronnie oraz mikrognacją. Mogą towarzyszyć nieprawidłowości układu kostnego (takie jak deformacje czaszki, synostoza promieniowo-łokciowa, zgięciowe ustawienie stawu łokciowego, klinodaktylia, brachydaktylia) oraz problemy behawioralne. Narządy płciowe po urodzeniu są prawidłowe, chociaż u dorosłych zgłaszano hipogonadyzm i azoospermie.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
99330

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q98.8

Kod ICD11
-

[*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