

# 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 azoospermię.

### 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](http://www.orphanet.pl)