

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 mikrogacją. 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	Kod OMIM	Kod ICD10
99330	-	Q98.8
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet