

## :: ID 1056 Zespół 48,XXYY

Orpha number: ORPHA10

Synonim: 48,XXYY

### STRESZCZENIE

Zespół 48,XXYY jest chromosomową anomalią typu aneuploidalnego, charakteryzującą się obecnością dodatkowego chromosomu X i Y u mężczyzn. Wśród noworodków płci męskiej rocznie występuje 1/18 000 do 1/50 000 przypadków. Zespół 48, XXYY może być rozpatrywany jako wariant zespołu Klinefeltera (sprawdź ten termin), jako że prezentuje ten sam kliniczny fenotyp (wysoki wzrost, niepłodność, małe jądra, hipogonadyzm hipergonadotropowy), ale dodatkowo obejmuje zaburzenia behawioralne (niepokój, agresywność, problemy w komunikacji), zaburzenia psychiczne (nadaktywność, depresja itp.) oraz ogólne, nieznaczne problemy językowe i z uczeniem się (problemy z czytaniem, dysleksja). Czasami występuje także niepełnosprawność intelektualna w stopniu lekkim (średni II 77). Często obserwuje się opóźnienie w rozwoju ruchowym, zawsze związane z hipotonią. Częściej niż w zespole Klinefeltera obserwuje się niewielką, niespecyficzną dysmorfie twarzy (hiperteloryzm, zmarszczka nakątna, asymetria twarzy, płaska nasada nosa) i inne cechy dysmorfii (klinodaktylia, płaskostopie, szpotawość łokci, itd.). Mogą także występować wrodzone wady serca i inne anomalie szkieletowe (synostoza promieniowo-łokciowa). W dzieciństwie często pojawiają się problemy neurologiczne (padaczka), dentystryczne (cienkie szkliwo, opóźnione wyrzynanie zębów, taurodontyzm), okulistyczne (zez), gastrologiczne (reflaks żołądkowo-przełykowy). Wraz z wiekiem mogą pojawić się nowe objawy, takie jak drżenie, skolioza, otyłość, cukrzyca typu 2 i/lub problemy z układem oddechowym (astma, infekcje układu oddechowego). Najbardziej prawdopodobną przyczyną jest brak rozłączenia się homologicznych chromosomów (podczas pierwszego podziału mejotycznego) lub siostrzanych chromatyd (podczas drugiego podziału mejotycznego) podczas spermatogenezy. Nie jest znany czynnik odpowiedzialny lub predysponujący do tego zespołu. Diagnozę kliniczną potwierdza badanie kariotypu w metafazie. Diagnostyka różnicowa obejmuje inne aneuploidie, takie jak zespół Klinefeltera (47,XXY), zespół 48,XXXXY i 49, XXXXY (sprawdź te terminy). Diagnostyka prenatalna jest możliwa poprzez wykonanie amniopunkcji. Ryzyko powtórzenia się wady u następnego dziecka jest bardzo niskie, ponieważ przypadki zespołu 48,XXYY są sporadyczne. Opieka powinna być sprawowana przez wielodyscyplinarny zespół, postępowanie obejmuje korekcję wad serca i nieprawidłowości w budowie szkieletu, a także opiekę okulistyczną, neurologiczną, endokrynologiczną (terapia testosteronem), metaboliczną (monitorowanie funkcji tarczycy i cukrzycy), psychologiczną i psychiatryczną oraz kontrolę zaburzeń w układzie oddechowym i



pokarmowym. Zalecane są regularne kontrole dentystyczne. Wraz z wiekiem, poziom życia pacjentów ze względu na chorobę nie zmienia się zasadniczo, muszą oni tylko regularnie uczęszczać na wizyty lekarski, ze względu na zaburzenia oddechowe i endokrynologiczne. Pacjenci powinni być także pod opieką psychologa (w dzieciństwie i po osiągnięciu dorosłości).: ()).

RECENZENT-EKSPERT:

- **Dr C. Corsini**
- **Prof. P. Sarda**

Last update: 2011

Translated: GRUDZIEŃ 2011

STRESZCZENIE TO ZOSTAŁO PRZETŁUMACZONE DZIĘKI WSPARCIU FINANSOWEMU  
XXX [W RAZIE POTRZEBY]



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---