




Wissen über **seltene** Krankheiten und **Orphan Drugs**

[COVID-19 & Seltene Krankheiten](#)  [Informationen über seltene Krankheiten für Flüchtlinge/Vertriebene](#)

48,XXYY-Syndrom

 [Kommentar](#)

Krankheitsdefinition

Das 48,XXYY-Syndrom ist eine aneuploide Chromosomenanomalie mit je einem überzähligen X- und Y-Chromosom bei männlichen Patienten. Das Syndrom ist klinisch gekennzeichnet durch Hochwuchs, dysfunktionale Hoden, Infertilität und unzureichende Testosteronproduktion, kognitive, affektive und soziale Funktionsstörungen, globale Entwicklungsverzögerungen und ein erhöhtes Risiko für angeborene Fehlbildungen.

ORPHA:10

Klassifizierungsebene: Störung

Prävalenz:	ICD-10: Q98.8
Unbekannt	ICD-11: <u>LD50.3Y</u>
Erbgang: Nicht anwendbar, Unbekannt	UMLS: C2936741
Manifestationsalter: Jugendalter, Kindesalter, Kleinkindalter, Neugeborenenzeit	MeSH: D007713 GARD: <u>5677</u> MedDRA: 10048230



Zusammenfassung

Epidemiologie

Die Prävalenz unter neugeborenen Knaben liegt zwischen 1:18.000 und 1:50.000.

Klinische Beschreibung

Im Säuglings- oder Kleinkindalter präsentiert sich das Syndrom häufig mit Hypotonie und globaler Entwicklungsstörung, manchmal begleitet von milden dysmorphen Fazies, Plagiozephalie und Plattfüßen. Hodenhypogonadismus, der in der Pubertät beginnt und im gesamten Erwachsenenalter andauert, ist nahezu universell. Kryptorchismus, Mikropenis und Gynäkomastie wurden gelegentlich berichtet. Insgesamt liegen die kognitiven Fähigkeiten tendenziell im Grenzbereich (70-80) mit etwa 1/3 der Männer mit vollem IQ in der Bandbreite der Intellektuellen Beeinträchtigungen. Häufig sind deutlich niedrigere verbale Argumentationsfähigkeiten vorhanden. Im Vergleich zum IQ ist die adaptive Funktion deutlich beeinträchtigt, mit gemeinsamen Defiziten in den Bereichen Kommunikation, Sozialkompetenz, Selbstversorgung und Selbststeuerung. Es gibt viele Konditionen, die häufig assoziiert sind, darunter erhebliche Zahnprobleme (~90%), Tremor (~60% der Erwachsenen), Asthma/Allergien (~60%), Skelettanomalien (Klumpfuß, radioulnare Synostose, markante Ellbogen mit Ellbogenvarus, Skoliose und Kyphose), Typ-2-Diabetes (~20% im Erwachsenenalter), Thrombose (~18%), Epilepsie (~15%), Schielen (~15%), Magen-Darm-Probleme (Ernährungsintoleranz, Reflux, Verstopfung), angeborene Herzfehler und Nierenanomalien. Unspezifische dysmorphe Merkmale können epikanthale Falten, Hypertelorismus und Klinodaktylie beinhalten. Verhaltensmuster können Merkmale von Aufmerksamkeitsdefizit/Hyperaktivitätsstörungen und Autismus-Spektrumstörungen beinhalten, zusätzlich zu Stimmungsinstabilität, Angst, zwanghaftem Verhalten und emotionaler Unreife.

Ätiologie

Das 48,XXYYY-Syndrom resultiert aus einem Nicht-Disjunctionsereignis von Geschlechtschromosomen während der Spermatogenese oder, seltener, aus einer postzygotischen mitotischen Nicht-Disjunktion während der Zellteilung. Es sind keine prädisponierenden Faktoren bekannt.

Diagnostische Verfahren

Die Diagnose wird oft während der Bewertung von körperlichen und/oder entwicklungsbedingten Problemen im Kindesalter gestellt. Die klinische Diagnose wird durch ein Standard-Karyotyp oder ein chromosomales Microarray bestätigt.

Differentialdiagnose

Zu den wichtigsten Differentialdiagnosen gehören 47,XXY-Syndrom; 48,XXXYY-Syndrom; 49,XXXXYY-Syndrom; 45,X/46,XY-Mosaik und 46,XX-Männer. Weitere mögliche überlappende Phänotypen sind Fragiles X-Syndrom, Jacob-Syndrom, Prader-Willi-Syndrom, Soto-Syndrom, Börjeson-Forssman-Lehman-Syndrom, Weaver-Syndrom und das Cohen-Syndrom.

Pränataldiagnostik

Nicht-invasives pränatales Screening durch zellfreie fetale DNA kann einen Fötus mit 48,XXYY identifizieren, aber dieser Test ist keine Diagnose. Eine pränatale Diagnose kann durch Amniozentese oder Chorionzottenentnahme ermöglicht werden.

Genetische Beratung

48,XXYY ist typischerweise auf ein sporadisches aneuploidisches Ereignis mit einem geschätzten Wiederholungsrisiko von <1% zurückzuführen. Die genetische Beratung sollte eine Überprüfung der möglichen physischen, medizinischen, entwicklungsbezogenen und psychologischen Merkmale beinhalten.


Management und Behandlung

Eine umfassende interdisziplinäre Betreuung ist wichtig, um die damit verbundenen entwicklungsbedingten, medizinischen und psychischen Erkrankungen zu bewerten und angemessen zu behandeln. Zur Beurteilung auf angeborene Defekte sollte eine gründliche körperliche Untersuchung, Nierenultraschall und Echokardiographie durchgeführt werden. Seh-/Hörscreening und die routinemäßige Zahnpflege sind ein Leben lang wichtig. Komorbiditäten wie Asthma und Epilepsie sollten ebenso wie beim Auftreten in Personen ohne 48, XXYY diagnostiziert und behandelt werden. Pubertäre Untersuchungen und Serumhormonprofile sollten ab dem Alter von etwa 10 Jahren überwacht werden, und eine Testosteronsupplementierung sollte bei Hypogonadismus in Betracht gezogen werden. Jährliches Screening auf Hyperlipidämie, Diabetes und autoimmune Schilddrüsenerkrankungen wird ab der Adoleszenz empfohlen. Eine umfassende, interdisziplinäre Neuroentwicklungs- und Verhaltensbewertung ist in der gesamten Kindheit erwünscht. Interventionen, die auf psychologische Funktionen (einschließlich emotionaler und Verhaltensstörungen) sowie Sprach-, Motorik- und Selbsthilfefähigkeiten abzielen, sollten evidenzbasiert und individualisiert sein. Schul- und gemeindebasierte Unterstützungen und Dienstleistungen sind häufig Bestandteil des Behandlungsplans.

Prognose

Es gibt zwar keine Heilung, aber mit einer angemessenen Behandlung der damit verbundenen medizinischen und psychiatrischen Erkrankungen ist die Lebenserwartung in der Regel normal. Die gesundheitsbezogene Lebensqualität und der Grad der Unabhängigkeit variieren je nach Schwere der Symptome und dem Zugang zu geeigneten Gesundheits- und Unterstützungsdiensten.

Aktualisiert am: Januar 2019 - Gutachter : Dr Susan HOWELL - Dr Nicole TARTAGLIA

 Eine Definition/Zusammenfassung dieser Krankheit ist den folgenden Sprachversionen verfügbar: [English](#), [Français](#), [Español](#), [Italiano](#), [Português](#), [Nederlands](#), [עברית](#), [Polski](#), [Ελληνικά](#)

 Detaillierte Informationen

 : erstellt/empfohlen von ERN  : erstellt/empfohlen von FSMR

Allgemeine Öffentlichkeit

› **Artikel für die allgemeine Öffentlichkeit**

[Français \(2011.pdf\)](#) - *Unique*

[English \(2005.pdf\)](#) - *Unique*


[עברית \(2005.pdf\)](#) - *Unique*

Leitlinien

› **Klinische Leitlinien**

[Français \(2022\)](#) - *PNDS*

[Deutsch \(2024\)](#) - *AWMF*

[English \(2018\)](#) - *Eur J Endocrinol* 

[English \(2018\)](#) - *Nat Rev Endocrinol* 

 **Zusatzinformationen**

Weitere Informationen über diese Krankheit

› [Klassifikation\(en\)](#) (5)

Patientenorientierte Ressourcen für diese Krankheit

Relevante Forschungsaktivitäten

› [Forschungsprojekte](#) (60)

- > [Behinderung](#)
 - > [Klinische Zeichen und Symptome](#)
 - > [Expertenzentren \(454\)](#)
 - > [Netzwerke \(21\)](#)
 - > [Diagnostische Tests \(116\)](#)
 - > [Selbsthilfeorganisationen \(125\)](#)
 - > [Verbände/Allianzen \(45\)](#)
 - > [Biobanken \(13\)](#)
 - > [Register \(34\)](#)
 - > [Expertennetzwerk \(7\)](#)
- Neugeborenencreening**
- > [Informationen zum Neugeborenencreening](#)

Die Dokumente dieser Website dienen nur der allgemeinen Information. Der Inhalt dieser Website ersetzt in keiner Weise eine professionelle Beratung oder Behandlung durch qualifizierte Fachleute. Die vorliegenden Informationen dürfen nicht als Grundlage für eine Diagnose oder Behandlung verwendet werden.