

# Makrocefalia - paraplegia spastyczna - dysmorfizm

## Kod Orpha: 2429 Kod OMIM: 600302

### Opis choroby \*

#### Definicja

Macrocephaly-spastic paraplegia-dysmorphism syndrome is a rare syndrome of multiple congenital anomalies characterized by macrocephaly (of post-natal onset) with large anterior fontanelle, progressive complex spastic paraplegia, dysmorphic facial features (broad and high forehead, deeply set eyes, short philtrum with thin upper lip, large mouth and prominent incisors), seizures, and intellectual deficit of varying severity. Inheritance appears to be autosomal recessive.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Fryns macrocephaly  
Makrocefalia Frynsa

#### Kod ORPHA

2429

#### Kod OMIM

600302

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.