

Opis choroby *

Definicja

A congenital, X-linked, clinical subtype of L1 syndrome characterized by severe hydrocephalus often of prenatal onset, adducted thumbs, spasticity (mostly evidenced by brisk tendon reflexes and extensor plantar responses) and moderate to severe intellectual disability. This subtype represents the severe end of the L1 syndrome spectrum and is associated with poor prognosis.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Bickers-Adams syndrome
HSAS
HSAS sprzężony z chromosomem X
Wodogłowie sprzężone z chromosomem X
Wodogłowie ze zwężeniem wodociągu Sylwiusza sprzężone z chromosomem X
Zespół Bickersa i Adamsa
Zwężenie wodociągu sprzężone z chromosomem X
HSAS
X-linked HSAS
X-linked aqueductal stenosis
X-linked hydrocephalus
X-linked hydrocephalus with stenosis of aqueduct of Sylvius

Kod ORPHA

2182

Kod OMIM

307000

Kod ICD10

Q03.0

Kod ICD11

LA04.0

[*Źródło](#)

orphanet