

Zespół małogłowie-wady mózgu-spastyczność-hipernatremia

Kod Orpha: 2523 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół małogłowie-wady mózgu-spastyczność-hipernatremia jest rzadkim, wrodzonym, uwarunkowanym genetycznie zespołem z wadą ośrodkowego układu nerwowego jako główną cechą; charakteryzuje się małogłowie, wzmożonym napięciem mięśniowym, opóźnieniem rozwoju i zaburzeniami poznawczymi, trudnościami w połykaniu, hipernatremią, a w MRI mózgu - niedorozwojem części czołowych i fuzją komór bocznych. Od 1986 roku nie ma nowych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Franek-Bocker-Kahlen syndrome
Zespół Franeka, Bockera i Kahlena

Kod ORPHA

2523

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G98

Kod ICD11

LD20.2

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl