

# 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](http://www.orphanet.pl)