

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół małowłowie-wady mózgu-spastyczność-hipernatremia jest rzadkim, wrodzonym, uwarunkowanym genetycznie zespołem z wadą ośrodkowego układu nerwowego jako główną cechą; charakteryzuje się małowłowie, 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	Franek-Bocker-Kahlen syndrome Zespół Franeka, Bockera i Kahlena

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
2523	-	G98

**Kod ICD11**  
LD20.2

---

### \*Źródło

orphanet