

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

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Franek-Bocker-Kahlen syndrome Zespół Franeka, Bockera i Kahlena

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
2523	-	G98

Kod ICD11
LD20.2

*Źródło

orphanet