

Zespół L1

Kod Orpha: 275543 Kod OMIM: 307000

Opis choroby *

Definicja

A rare, congenital X-linked developmental disorder characterized by hydrocephalus of varying degrees of severity, intellectual deficit, spasticity of the legs, and adducted thumbs. The syndrome represents a spectrum of disorders including: X-linked hydrocephalus with stenosis of the aqueduct of Sylvius (HSAS), MASA syndrome, X-linked complicated hereditary spastic paraplegia type 1, and X-linked complicated corpus callosum agenesis.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

CRASH syndrome
Zespół CRASH
Zespół hipoplazja ciała modzelowatego-
opóźnienie-przywiedzione kciuki-spastyczność
wodogłowie
Zespół L1CAM
Corpus callosum hypoplasia-retardation-
adducted thumbs-spasticity-hydrocephalus
syndrome
L1CAM syndrome

Kod ORPHA

275543

Kod OMIM

307000

Kod ICD10

Q04.8

Kod ICD11

LD90.Y

*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