

## 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