

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