

Makrocefalia- niski wzrost - paraplegia

Kod Orpha: 2427 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare, syndromic intellectual disability characterized by macrocephaly, short stature, intellectual disability, variable degree of spastic paraplegia, central nervous system malformations (hydrocephalus, Dandy-Walker malformation), and dysmorphic features, such as high and broad forehead, midface hypoplasia, and small and broad hands and feet. There have been no further descriptions in the literature since 1993.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Volcke-Soekarman syndrome
Zespół Volcke i Soekarmana

Kod ORPHA

2427

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.