

# Zespół paraplegii spastycznej- niepełnosprawności intelektualnej-zeza-otyłości

## Kod Orpha: 521390 Kod OMIM: 617296

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare genetic neurological disorder characterized by the association of congenital spastic paraplegia with global developmental delay and intellectual disability, ophthalmologic abnormalities (including nystagmus, reduced visual acuity, or hypermetropia), and obesity. Additional manifestations are brachyplagiocephaly and dysmorphic facial features. Brain imaging may show dilated ventricles, abnormal myelination, and mild generalized atrophy. Homozygous loss-of-function variants of *KIDINS220* associated with a fetal lethal phenotype with ventriculomegaly and limb contractures have been reported.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

SINO syndrome  
Zespół SINO

#### Kod ORPHA

521390

#### Kod OMIM

617296

#### Kod ICD10

G11.4

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*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](http://www.orphanet.pl)