

Zespół 3MC

Kod Orpha: 293843 Kod OMIM: 265050

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies syndrome characterized by a spectrum of developmental anomalies including cleft lip and/or palate, craniosynostosis, intellectual disability and/or learning disability, radioulnar synostosis, genital and vesicorenal anomalies. Observed facial dysmorphism includes hypertelorism, blepharophimosis, blepharoptosis, high arched eyebrows. Less common features reported include anterior chamber defects, cardiac anomalies (e.g. ventricular septal defect; see this term), caudal appendage, umbilical hernia/omphalocele and diastasis recti.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Craniofacial-ulnar-renal syndrome
Zespół czaszkowo-twarzowo-łokciowo-nerkowy
Zespół Malpuecha, Michelsa, Mingarelli i Carnevale'a
Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale syndrome

Kod ORPHA
293843

Kod OMIM
265050

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
LD2F.1Y

[*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