

Zespół mózgu olbrzymiego, ciężkiej kifoskoliozy i przerostu

Kod Orpha: 457359 Kod OMIM: 617011

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by overgrowth and macrocephaly with megalencephaly apparent at birth, global developmental delay, intellectual disability, and dysmorphic facial features (including frontal bossing, long face, sparse eyebrows, hypertelorism, downslanting palpebral fissures, and prognathism). Patients may exhibit tall stature with dolichostenomelia, arachnodactyly, kyphoscoliosis, and joint laxity, as well as neurologic manifestations, such as hypotonia, gait ataxia, or seizures. Brain imaging may show increased white matter volume, thick corpus callosum, or small cerebellum.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

457359

Kod OMIM

617011

Kod ICD10

Q87.3

Kod ICD11

LD2C

*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