

# Zespół makrocefalia -opóźnienie rozwoju

Kod Orpha: 397612 Kod OMIM: 615637

## Opis choroby \*

### Definicja

Macrocephaly-developmental delay syndrome is a rare, intellectual disability syndrome characterized by macrocephaly, mild dysmorphic features (frontal bossing, long face, hooded eye lids with small, downslanting palpebral fissures, broad nasal bridge, and prominent chin), global neurodevelopmental delay, behavioral abnormalities (e.g. anxiety, stereotyped movements) and absence or generalized tonic-clonic seizures. Additional features reported in some patients include craniosynostosis, fifth finger clinodactyly, recurrent pneumonia, and hepatosplenomegaly.

### Dane

### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA  
397612

Kod OMIM  
615637

Kod ICD10  
Q75.3

Kod ICD11  
-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)