

Zespół wielojądrzastych neuronów, bezwodzia, dysplazji nerek, hipoplazji mózdzku i hydranencefalii

Kod Orpha: 500135 Kod OMIM: 236500

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic lethal multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by severe hydranencephaly and renal dysplasia or agenesis. Pregnancy is complicated by oligo- or anhydramnios, leading to features of Potter sequence (including typical facies and microretrognathia, limb contractures, talipes equinovarus, and pulmonary hypoplasia) in the fetus. Affected fetuses either die *in utero* or shortly after birth. Histology of the brain shows widespread presence of multinucleated neurons and glial cells.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

MARCH syndrome
MARCH syndrome

Kod ORPHA

500135

Kod OMIM

236500

Kod ICD10

Q87.8

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