

Opis choroby *

Definicja

A rare congenital neurocutaneous syndrome defined by a facial capillary malformation or port-wine birthmark (PWB) associated with cerebral and ocular ipsilateral vascular malformations in most of the cases resulting in variable ocular and neurological complications.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Encephalofacial angiomatosis
Naczyniakowatość mózgowo-trójdzielna
Naczyniakowatość mózgowo-twarzowa
Naczyniakowatość Sturge'a, Webera i Krabbego
SWS
Zespół Sturge'a, Webera i Dimitriego
Zespół Sturge'a, Webera i Krabbego
Encephalotrigeminal angiomatosis
SWS
Sturge-Weber-Dimitri syndrome
Sturge-Weber-Krabbe angiomatosis
Sturge-Weber-Krabbe syndrome

Kod ORPHA

3205

Kod OMIM

185300

Kod ICD10

Q85.8

Kod ICD11

LD23

*Źródło

orphanet