

# Zespół mózg olbrzymi-malformacje kapilarne-polimikrogyria

**Kod Orpha: 60040 Kod OMIM: 602501**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare developmental defect during embryogenesis that is characterized by growth dysregulation with overgrowth of the brain and multiple somatic tissues, with capillary skin malformations, megalencephaly (MEG) or hemimegalencephaly (HMEG), cortical brain abnormalities (in particular polymicrogyria), typical facial dysmorphisms, abnormalities of somatic growth with asymmetry of the body and brain, developmental delay and digital anomalies.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

MCAP  
Makrocefalia - skóra marmurkowata telangiectazja wrodzona  
MCAP  
MCM  
MCMTC  
Mózg olbrzymi - - skóra marmurkowata telangiectazja wrodzona  
Zespół makrocefalia - malformacje kapilarne  
Zespół wielkogłowie - malformacje kapilarne  
MCM  
MCMTC  
Macrocephaly-capillary malformation syndrome  
Macrocephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita syndrome  
Megalencephaly-capillary malformation syndrome  
Megalencephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita syndrome

**Kod ORPHA**  
60040

**Kod OMIM**  
602501

**Kod ICD10**  
Q87.3

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](http://www.orphanet.pl)