

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