

## 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

MCMTTC

Mózg olbrzymi - - skóra marmurkowata

telangiectazja wrodzona

Zespół makrocefalia - malformacje kapilarne

Zespół wielkogłowie - malformacje kapilarne

MCM

MCMTTC

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](#)

orphonet