

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych MCAP	
	Makrocefalia - skóra marmurkowata
	telangiectazja wrodzona
	MCAP
	MCM
	MCMTC
	Mózg olbrzymi - - skóra marmurkowata
	telangiectazja wrodzona
	Zespół makrocefalia - malformacje kapilarne
	Zespół wielkogłówów - 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	Kod OMIM	Kod ICD10
60040	602501	Q87.3

Kod ICD11
LD2F.1Y

*Źródło

orphanet