

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

telangiektazja wrodzona

MCAP

MCM

MCMTTC

Mózg olbrzymi - - skóra marmurkowata

telangiektazja 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