

Mikrolizencefalia - mikromelia

Kod Orpha: 50810 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Microlissencephaly-micromelia syndrome is a syndrome of abnormal cortical development, characterized by severe prenatal polyhydramnios, postnatal microcephaly, lissencephaly, upper limb micromelia, dysmorphic facies (coarse face, hypertrichosis, and short nose with long philtrum), intractable seizures, and early death. Hypoparathyroidism was noted in one case.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Basel-Vanagaite-Sirota syndrome
Zespół Basela, Vanagaite i Sirota

Kod ORPHA

50810

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.