

Zespół PHACE

Kod Orpha: 42775 Kod OMIM: 606519

Opis choroby *

Definicja

PHACE is an acronym used to describe a syndrome characterised by the association of Posterior fossa brain malformations, large facial Haemangiomas, anatomical anomalies of the cerebral Arteries, aortic coarctation and other Cardiac anomalies, and Eye abnormalities. Sternal anomalies are also sometimes present, and in these cases the syndrome is referred to as PHACES. Two additional manifestations have recently been added to the clinical spectrum of PHACE syndrome: stenosis of the vessels at the base of the skull and segmental longitudinal dilations of the internal carotid artery.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

PHACES syndrome
Zespół Pascuala i Castroviejo typu 2
Pascual-Castroviejo syndrome type 2

Kod ORPHA

42775

Kod OMIM

606519

Kod ICD10

Q28.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl