

Mózg olbrzymi - polimikrogyria - polidaktylia zaosiowa - wodogłowie

Kod Orpha: 83473 Kod OMIM: 615937

Opis choroby *

Definicja

A rare syndrome with a central nervous system malformation as a major feature characterized by macrocephaly, megalencephaly, bilateral perisylvian polymicrogyria, variable degrees of ventriculomegaly/hydrocephalus, developmental delay and intellectual disability, oromotor dysfunction, hypotonia, seizures, and dysmorphic facial features (such as frontal bossing, low-set ears, a flat nasal bridge, and high-arched palate). Postaxial polydactyly of one or more extremities is also common.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

MPPH syndrome
Zespół MPPH

Kod ORPHA

83473

Kod OMIM

615937

Kod ICD10

Q04.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl