

Kraniosynostoza- wodogłowie - malformacja Chiarego I - synostoza promieniowo-łokciowa

Kod Orpha: 171839 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare syndromic craniosynostosis characterized by sagittal craniosynostosis, hydrocephalus, Chiari I malformation and radioulnar synostosis. Other clinical findings include blepharophimosis, small low-set ears, hypoplastic philtrum, kidney malformation, and hypogenitalism.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Berant syndrome
Rodzinna skafocefalia - synostoza promieniowo-łokciowa
Zespół Beranta
Zespół Capra i DeMarco
Capra-DeMarco syndrome
Familial scaphocephaly-radioulnar synostosis syndrome

Kod ORPHA

171839

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.8

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