

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 Berant syndrome

Synonimy

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