

Opis choroby *

Definicja

Cranio-cerebello-cardiac (3C) syndrome is a rare multiple congenital anomalies syndrome characterized by craniofacial (prominent occiput and forehead, hypertelorism, ocular coloboma, cleft palate), cerebellar (Dandy-Walker malformation, cerebellar vermis hypoplasia) and cardiac (tetralogy of Fallot, atrial and ventricular septal defects) anomalies (see these terms).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Craniocerebellocardiac dysplasia
Dysplazja czaszkowo - mózgowo - sercowa
Zespół Ritschera i Schinzela
Ritscher-Schinzal syndrome

Kod ORPHA

7

Kod OMIM

619435

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet