

Zespół Beemera i Ertbruggena

Kod Orpha: 1237 Kod OMIM: 209970

Opis choroby *

Definicja

Beemer-Ertbruggen syndrome is a lethal malformation syndrome reported in 2 brothers of first-cousin parents that is characterized by hydrocephalus, cardiac malformation, dense bones, and unusual facies with down-slanting palpebral fissures, bulbous nose, broad nasal bridge, micrognathia and a long upper lip. There have been no further descriptions in the literature since 1984.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Lethal hydrocephalus-cardiac malformation-dense bones syndrome
Śmiertelny zespół wodogłowia, wad serca i gęstych kości

Kod ORPHA

1237

Kod OMIM

209970

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.