

## **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

<b>Klasyfikacja</b>	Synonimy	
Zespół wad wrodzonych	Lethal hydrocephalus-cardiac malformation-dense bones syndrome Śmiertelny zespół wodogłówia, wad serca i gęstych kości	
<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
1237	209970	Q87.8

\* Źródło:

orphanet