

## 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