

<b>SÍNDROME DE CONRADI-HÜNERMANN-HAPPLE</b>	
<b>Herència</b>	Dominant lligada a X
<b>Gen implicat</b>	Gen <i>EBP</i> (Xp11.22-11.23)
<b>Manifestacions cutànies</b>	Eritrodèrmia ictiosiforme (resolució primers mesos de vida) i hiperqueratosi linial o en espiral Atrofodèrmia fol·licular linial o parxejada Alopècia cicatricial, pèl escàs, tosc o desllustrat Onicosquisis Hiper o hipopigmentació seguint línies de Blaschko
<b>Manifestacions extracutànies</b>	Prominència de la front, pont nasal pla, asimetria facial, coll curt, escurçament rizomèlic dels membres, escoliosi, contractures articulars i hexadactilia Calcificacions prematures extenses: epífisis puntejades ( <b>condrodisplàsia puntejada</b> ), tràquea i vèrtebres Cataractes unilaterals, microftalmia i microcòrnia Defectes cardíacs congènits, hipoacúsia neurosensorial, malformacions del sistema nerviós central i anomalies renals congènites