

Autosomalny recesywny zespół mnogich płetwistości

Kod Orpha: 2990 Kod OMIM: 265000

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by congenital pterygia (webbing) mainly affecting the neck and large joints, arthrogryposis multiplex, short stature, and craniofacial dysmorphism (including ptosis, downslanting palpebral fissures, high-arched palate, and retrognathia). Additional manifestations are decreased movements, facial weakness, respiratory distress, vertebral anomalies, scoliosis, anomalies of the fingers, and cryptorchidism, among others. The disease is a non-lethal variant of multiple pterygium syndrome.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Autosomal recessive non-lethal multiple pterygium syndrome
Autosomalny recesywny nieletalny zespół mnogich płetwistości
EVMPS
Zespół Escobara
Zespół mnogich płetwistości wariant Escobara
EVMPS
Escobar syndrome
Escobar variant multiple pterygium syndrome

Kod ORPHA

2990

Kod OMIM

265000

Kod ICD10

Q79.8

Kod ICD11

LD26.40

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl