

# 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](http://www.orphanet.pl)