

# Dysplazja uszno-kostna Bartsocasa i Papasa

## Kod Orpha: 1234 Kod OMIM: 619339

### Opis choroby \*

#### Definicja

Bartsocas-Papas syndrome is a rare, inherited, popliteal pterygium syndrome (see this term) characterized by severe popliteal webbing, microcephaly, a typical face with short palpebral fissures, ankyloblepharon, hypoplastic nose, filiform bands between the jaws and facial clefts, oligosyndactyly, genital abnormalities, and additional ectodermal anomalies (i.e. absent hair, eyebrows, lashes, nails). It is often fatal in the neonatal period, but patients living until childhood have been reported.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Autosomal recessive popliteal pterygium syndrome  
Autosomalny recesywny zespół płetwistości podkolanowych  
Letalny zespół płetwistości podkolanowych  
Lethal popliteal pterygium syndrome

#### Kod ORPHA

1234

#### Kod OMIM

619339

#### Kod ICD10

Q87.2

#### Kod ICD11

LD26.4Y

---

[\\*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)