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