

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