

Opis choroby *

Definicja

Zespół Ramosa i Arroyo (RAS) jest bardzo rzadką chorobą genetyczną, charakteryzującą się znieczuleniem rogówki, nieprawidłowościami w siatkówce, obustronną utratą słuchu, charakterystycznym fenotypem twarzy, przetrwałym przewodem tętniczym, chorobą Hirschsprunga (zob. te hasła), niskim wzrostem i niepełnosprawnością intelektualną.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Corneal anesthesia-deafness-intellectual disability syndrome

Zespół zaburzeń czucia rogówki, głuchoty i niepełnosprawności intelektualnej

Corneal anesthesia-hearing loss-intellectual disability syndrome

Kod ORPHA

1051

Kod OMIM

122430

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet