

# Zespół Ramona

Kod Orpha: 3019 Kod OMIM: 266270

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, genetic, primary bone dysplasia syndrome characterized by bilateral, painless swelling of the face extending from the mandible to the inferior orbital margins (cherubism), epilepsy, gingival fibromatosis (possibly obscuring teeth), and intellectual disability. Other associated variable features include hypertrichosis, stunted growth, juvenile rheumatoid arthritis, and development of ocular abnormalities (e.g. pigmentary retinopathy, optic disc pallor, Axenfeld anomaly). Radiological images typically show bilateral multifocal radiolucency involving the body, angle and ramus of the mandible and coronoid process.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Cherubism-gingival fibromatosis-intellectual disability syndrome  
Cherubizm - zwłóknienie dziąseł - niepełnosprawność intelektualna

#### Kod ORPHA

3019

#### Kod OMIM

266270

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

LD2F.1Y

---

[\\*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)