

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