

Opis choroby *

Definicja

*Rodzinny makrotętniak tętnic siatkówki jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą serca, która charakteryzuje się wczesnym występowaniem makrotętniaków tętnicy siatkówkowej i współistniejącym nadzastawkowym zwężeniem tętnicy płucnej, często wymagającym chirurgicznej korekty.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

FRAM

FRAM

Makrotętniak tętnicy siatkówki i podzastawkowe zwężenie tętnicy płucnej

Retinal arterial macroaneurysm and supra-avalvular pulmonary stenosis

Kod ORPHA

284247

Kod OMIM

614224

Kod ICD10

H35.0

Kod ICD11

9B7Y

*Źródło

orphanet