

# Zespół CAMOS

Kod Orpha: 83472 Kod OMIM: 606937

## Opis choroby \*

### Definicja

A disorder that is characterised by the association of a non-progressive congenital ataxia, severe intellectual deficit, optic atrophy and structural anomalies of the skin vessels. It has been described in five children from a large consanguineous Lebanese family. Short stature and microcephaly were also reported. Transmission is autosomal recessive.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Cerebellar ataxia-intellectual disability-optic atrophy-skin abnormalities syndrome

Ataksja mózdkowa - niepełnosprawność intelektualna - zanik nerwu wzrokowego - nieprawidłowości skóry

SCAR5

SCAR5

#### Kod ORPHA

83472

#### Kod OMIM

606937

#### Kod ICD10

G11.1

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*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)