

:: Zespół Ramosa i Arroyo

Orpha number: 1051

Definicja choroby:

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.

Epidemiologia:

Częstość występowania nie jest znana. RAS jest niezwykle rzadki, dotychczas zgłoszono tylko sześć przypadków.

Opis kliniczny:

Fenotyp w RAS jest zmienny. Niektóre dotknięte nim osoby mają jedynie łagodne objawy choroby. Charakterystyczne cechy to znieczulenie rogówki, niedrożność przewodu nosowo-łzowego, zmiany naczyń włosowatych i nabłonka barwnikowego siatkówki, słaba ostrość wzroku oraz umiarkowana do ciężkiej głuchota odbiorcza. Często występuje opóźnienie rozwoju i niepełnosprawność intelektualna. Obserwuje się także przetrwały przewód tętniczy, chorobę Hirschsprunga i niski wzrost. Osoby chore mają charakterystyczne rysy twarzy – jest ona szeroka, ponadto występuje: wypukłe czoło, hiperteloryzm, ustawione skośnie do góry szpary powiekowe, wklęsły grzbiet nosa oraz nie w pełni rozwinięta środkowa część twarzy. W dzieciństwie częste są problemy z karmieniem i niedostateczny rozwój. W dwóch przypadkach opisywano zaburzenia zachowania. Sugeruje się pokrywanie objawów z grupą chorób określanych jako dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna (HSAN, zob. to hasło).

Etiologia:

Etiologia tego zespołu nie jest jeszcze znana. Podejrzewa się mutacje w jeszcze nie zidentyfikowanym genie, zaangażowanym w funkcjonowanie autonomicznego układu nerwowego.

Poradnictwo genetyczne:

RAS dziedziczny się w sposób autosomalny dominujący, prawdopodobnie ze zmienną ekspresją.

Recenzent-ekspert: Prof. Daniela Pilz

Aktualizacja: sierpień 2014



Tłumaczenie: kwiecień 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

