

Zespół Zellwegera

Kod Orpha: 912 Kod OMIM: 614887

Opis choroby *

Definicja

A rare peroxisome biogenesis disorder (the most severe variant of Peroxisome biogenesis disorder spectrum) characterized by neuronal migration defects in the brain, dysmorphic craniofacial features, profound hypotonia, neonatal seizures, and liver dysfunction.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Cerebrohepatorenal syndrome
Zespół mózgowo-wątrobowo-nerkowy
ZS
Severe PBD-ZSD
Severe peroxisome biogenesis disorder-
Zellweger spectrum disorder
ZS

Kod ORPHA

912

Kod OMIM

614887

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

5C57.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl