

Opis choroby *

Definicja

*CADD5 (ang. Contiguous Abcd1 Dxs1375e Deletion Syndrome/Zespół delecji przyległych ABCD1 DXS1357E) jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą neurometaboliczną, która charakteryzuje się ciężkim opóźnieniem wzrastania wewnątrzmacicznego, brakiem prawidłowego rozwoju, głęboką hipotonią noworodków, znacznym całościowym opóźnieniem rozwoju, podwyższonym stężeniem długołańcuchowych kwasów tłuszczowych w surowicy oraz cholestazą noworodków, prowadzącą do niewydolności wątroby i zgonu. Inne objawy obejmują zaburzenia wzroku (np. niedowidzenie i zaćma), niedosłuch czuciowo-nerwowy, drgawki i nieprawidłową budowę mózgu (w szczególności opóźnienie mielinizacji OUN i powiększenie komór).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Contiguous ABCD1 DXS1357E deletion syndrome
Zespół delecji przyległych ABCD1 DXS1357E
Zespół delecji przyległych genów podobny do zespołu Zellwegera
Zellweger-like contiguous gene deletion syndrome

Kod ORPHA

369942

Kod OMIM

300475

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet