

## 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