

Peroksysomalny Niedobór oksydazy acetylo-CoA

Kod Orpha: 2971 Kod OMIM: 264470

Opis choroby *

Definicja

Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency is a rare neurodegenerative disorder that belongs to the group of inherited peroxisomal disorders and is characterized by hypotonia and seizures in the neonatal period and neurological regression in early infancy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Pseudo-NALD

Pseudoadrenoleukodystrofia

Pseudo-NALD

Pseudo-noworodkowa adrenoleukodystrofia

Pseudo-neonatal adrenoleukodystrophy

Pseudoadrenoleukodystrophy

Kod ORPHA

2971

Kod OMIM

264470

Kod ICD10

E71.3

Kod ICD11

5C57.1

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.