

Zespół braku łez, choreoatetozy i dysfunkcji wątroby

Kod Orpha: 404454 Kod OMIM: 615273

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, inborn error of metabolism disorder characterized by global developmental delay, hypotonia, choreoathetosis, hypo-/alacrimia, and liver dysfunction which manifests with elevated liver transaminases and hepatocyte cytoplasmic storage material or vacuolization on liver biopsy. Additional features reported include acquired microcephaly, hypo-/areflexia, seizures, peripheral neuropathy, intellectual and language/speech disability, additional ocular anomalies and EEG and brain imaging abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

NGLY1 deficiency

NGLY1-CDDG

Niedobór NGLY1

NGLY1-CDDG

Kod ORPHA

404454

Kod OMIM

615273

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl