

# Niedobór reduktazy 1 acetylo-CoA kwasów tłuszczowych

Kod Orpha: 438178 Kod OMIM: 616154

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare disorder of plasmalogen biosynthesis characterized by syndromic severe intellectual disability with congenital cataracts, early-onset epilepsy, microcephaly, global developmental delay, growth retardation and short stature, and spastic quadriparesis. Dismorphic facial features may be present, including high-arched eyebrows, flattened nasal root, hypertelorism, and long and smooth philtrum. Rhizomelia is not part of the syndrome. Cerebellar atrophy, white matter abnormalities, and Dandy-Walker malformation have been described on brain imaging.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

FAR1 deficiency

Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej, padaczki i zaćmy spowodowany niedoborem FAR1

Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej, padaczki i zaćmy spowodowany zaburzeniami peroksysomalnymi  
PFCRD

Peroxisomal fatty acyl-CoA reductase 1 disorder

#### Kod ORPHA

438178

#### Kod OMIM

616154

#### Kod ICD10

E71.3

#### 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](http://www.orphanet.pl)