

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