

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. Dysmorphic 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