

# Zespół podobny do zespołu Zellwegera bez zaburzeń peroksyosomalnych

## Kod Orpha: 50812 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

Zellweger-like syndrome without peroxisomal anomalies is an extremely rare mitochondrial disorder characterized by facial dysmorphism similar to that seen in Zellweger syndrome (see this term), such as frontal bossing, high forehead, upslanting palpebral fissures, hypoplastic supraorbital ridges, and epicanthal folds, and in addition, pale skin, profound hypotonia, developmental delay, and minor metabolic anomalies. No peroxysomal defects, however, have been reported. Transmission is thought to be autosomal recessive.

#### Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	Ahn-Lerman-Sagie syndrome
	Zespół Ahna, Lermana i Sagie'a

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
50812	-	Q87.8

Kod ICD11
5C53.2Y

\*[Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)