

# Zespół podobny do zespołu Zellwegera bez zaburzeń peroksysomalnych

## 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

Choroba

#### Synonimy

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

#### Kod ORPHA

50812

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

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)