

Galaktosialidoza

Kod Orpha: 351 Kod OMIM: 256540

Opis choroby *

Definicja

Galactosialidosis is a lysosomal storage disease characterized by coarse facial features, macular "cherry red spot", and dysostosis multiplex. Clinical presentation can be heterogenous ranging from a severe, early-onset, rapidly progressive infantile form to late onset, slowly progressive juvenile/adult form.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Goldberg syndrome

Niedobór neuraminidazy z niedoborem beta-galaktozydazy

Zespół Goldberga

Neuraminidase deficiency with beta-galactosidase deficiency

Kod ORPHA

351

Kod OMIM

256540

Kod ICD10

E77.1

Kod ICD11

5C56.21

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl