

## Opis choroby \*

### Definicja

GM2 gangliosidosis, AB variant is an extremely rare, severe genetic disorder characterized by progressive neurological decline due to ganglioside activator deficiency.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Hexosaminidase activator deficiency

Niedobór aktywatora heksozaminidazy

#### Kod ORPHA

309246

#### Kod OMIM

272750

#### Kod ICD10

E75.0

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet