

Mukolipidoza typu II

Kod Orpha: 576 Kod OMIM: 252500

Opis choroby *

Definicja

A rare, severe form of mucolipidosis characterized by growth retardation, skeletal abnormalities (dysostosis multiplex, craniosynostosis, contractures of the joints and osteopenia), facial dysmorphism, stiff skin, obstructive airway, cardiomegaly and severe global developmental delay.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	I-cell disease Niedobór N-acetyloglukozamino-1-fosfotransferazy Choroba "I-cell" Mucolipidosis type II alpha/beta N-acetylglucosamine 1-phosphotransferase deficiency

Kod ORPHA
576

Kod OMIM
252500

Kod ICD10
E77.0

Kod ICD11
5C56.20

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl