

Mukolipidoza typu II

Kod Orpha: 576 Kod OMIM: 252500

Opis choroby *

Definicja

A rare, severe form of mucopolipidosis 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

Choroba

Synonimy

I-cell disease

Niedobór N-acetyloglukozamino-1-fosfotransferazy

Choroba "I-cell"

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