

Sialidoza typu 1

Kod Orpha: 812 Kod OMIM: 256550

Opis choroby *

Definicja

Sialidosis type 1 (ST-1) is a very rare lysosomal storage disease, and is the normosomatic form of sialidosis (see this term), characterized by gait abnormalities, progressive visual loss, bilateral macular cherry red spots and myoclonic epilepsy and ataxia, that usually presents in the second to third decade of life.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Cherry-red spot-myoclonus syndrome
Lipomukopolisacharydoza
Zespół skurczów mioklonicznych z wiśniowymi plamkami
Lipomucopolysaccharidosis
Normomorphie sialidosis

Kod ORPHA

812

Kod OMIM

256550

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