

# Zespół podobny do mukopolisacharydoz z wadami wrodzonymi serca i zaburzeniami hematopoetycznymi

**Kod Orpha: 505248 Kod OMIM: 617303**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare genetic disease characterized by early-onset respiratory difficulties and frequent respiratory infections, congenital heart defects, dysostosis multiplex, hepatosplenomegaly, renal involvement, hematopoietic abnormalities, facial dysmorphism (coarse facial features, large forehead, synophrys, long eyelashes, broad nasal bridge, macroglossia, short neck, and low hairline), and global developmental delay. Laboratory examination shows increased urinary excretion of glycosaminoglycans and increased plasma heparan sulfate, but no lysosomal enzyme deficiency. The disease is usually fatal in the first years of life.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Mucopolysaccharidosis-like plus disease  
Mucopolysaccharidosis-like plus disease

#### Kod ORPHA

505248

#### Kod OMIM

617303

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*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](http://www.orphanet.pl)