

Choroba spichrzania wolnego kwasu sialowego

Kod Orpha: 834 Kod OMIM: 604369

Opis choroby *

Definicja

Free sialic acid storage disease (free SASD), is a group of lysosomal storage diseases characterized by a spectrum of clinical manifestations including neurological and developmental disorders with severity ranging from the milder phenotype, Salla disease (SD), to the most severe phenotype, infantile free sialic acid storage disease (ISSD).

Dane

Klasifikacja

Choroba

Kod ORPHA
834

Kod OMIM
604369

Kod ICD10
E77.8

Kod ICD11
5C56.4

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.