

Niedobór hialuronidazy

Kod Orpha: 67041 Kod OMIM: 601492

Opis choroby *

Definicja

A rare form of mucopolysaccharidosis characterized by abnormal storage of hyaluronan in lysosomes due to deficiency of hyaluronidase 1. Clinical manifestations include knee and/or hip pain associated with swelling, diffuse joint involvement with proliferative synovitis and occurrence of multiple periarticular soft-tissue masses, short stature, and dysmorphic craniofacial features (such as flattened nasal bridge, bifid uvula, and cleft palate).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

MPS9
MPS9
MPSIX
Mukopolisacharydoza typu 9
Mukopolisacharydoza typu IX
MPSIX
Mucopolysaccharidosis type 9
Mucopolysaccharidosis type IX

Kod ORPHA

67041

Kod OMIM

601492

Kod ICD10

E76.2

Kod ICD11

5C56.3Y

[*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