

Opis choroby *

Definicja

Gaucher disease type 2 is the acute neurological form of Gaucher disease (GD; see this term). It is characterized by early-onset and severe neurological involvement of the brainstem, associated with an organomegaly and generally leading to death before the age of 2.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Podtyp kliniczny	Acute neuronopathic Gaucher disease Dziecięca mózgową chorobą Gauchera Ostra neuropatyczna choroba Gauchera Infantile cerebral Gaucher disease

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
77260	230900	E75.2

Kod ICD11
5C56.0Y

*Źródło

orphanet