

Opis choroby *

Definicja

Sandhoff disease is a lysosomal storage disorder from the GM2 gangliosidosis family and is characterised by central nervous system degeneration.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

GM2 gangliosidosis 0 variant
Gangliozydoza GM2 typ 0
Niedobór heksozaminidazy A i B
Hexosaminidases A and B deficiency

Kod ORPHA

796

Kod OMIM

268800

Kod ICD10

E75.0

Kod ICD11

5C56.00

*Źródło

orphanet