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 heksozoaminidazy A i B
Hexosaminidases A and B deficiency

Kod ORPHA
796

Kod OMIM
268800

Kod ICD10
E75.0

Kod ICD11
5C56.00

---

*Źródło

orphanet