

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