

Gangliozydoza GM1

Kod Orpha: 354 Kod OMIM: 230650

Opis choroby *

Definicja

GM1 gangliosidosis is a rare lysosomal storage disorder characterized biochemically by deficient beta-galactosidase activity and clinically by a wide range of variable neurovisceral, ophthalmological and dysmorphic features.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Beta-galactosidase-1 deficiency
Choroba Landinga
Niedobór beta-galaktozydazy-1
Niedobór GLB1
GLB1 deficiency
Landing disease

Kod ORPHA

354

Kod OMIM

230650

Kod ICD10

E75.1

Kod ICD11

5C56.00

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.