

Sialidoza typu 2

Kod Orpha: 87876 Kod OMIM: 256550

Opis choroby *

Definicja

Sialidosis type 2 (ST-2) is a rare lysosomal storage disease, and the severe, early onset form of sialidosis (see this term) characterized by a progressively severe mucopolysaccharidosis-like phenotype (coarse facies, dysostosis multiplex, hepatosplenomegaly), macular cherry-red spots as well as psychomotor and developmental delay. ST-2 displays a broad spectrum of clinical severity with antenatal/congenital, infantile and juvenile presentations.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Infantile dysmorphic sialidosis
Dziecięca sialidoza dysmorficzna

Kod ORPHA

87876

Kod OMIM

256550

Kod ICD10

E77.1

Kod ICD11

5C56.21

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.