

Opis choroby *

Definicja

A very rare mild adult type of NAGA deficiency with the features of angiokeratoma corporis diffusum and mild sensory neuropathy.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Adult-onset Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency

Choroba Kanzaki

Choroba Schindlera typu 2

Niedobór alfa-N-galaktozoaminidazy dorosłych

Niedobór NAGA typu 2

Kanzaki disease

NAGA deficiency type 2

Schindler disease type 2

Kod ORPHA

79280

Kod OMIM

609242

Kod ICD10

E77.1

Kod ICD11

5C56.21

*Źródło

orphanet