

Opis choroby *

Dane

Klasyfikacja

Podtyp etiologiczny

Synonimy

HGSNAT deficiency
MPS3C
MPSIIIC
Mukopolisacharydoza typu 3C
Mukopolisacharydoza typu IIIC
Niedobór heparan-alfa-glukozaminido N-acetylotransferazy
Niedobór HGSNAT
Heparan-alpha-glucosaminide N-acetyltransferase deficiency
MPS3C
MPSIIIC
Mucopolysaccharidosis type 3C
Mucopolysaccharidosis type IIIC

Kod ORPHA

79271

Kod OMIM

252930

Kod ICD10

E76.2

Kod ICD11

5C56.3Y

*Źródło

orphanet