

Zespół Hurler

Kod Orpha: 93473 Kod OMIM: 607014

Opis choroby *

Definicja

Hurler syndrome is the most severe form of mucopolysaccharidosis type 1 (MPS1; see this term), a rare lysosomal storage disease, characterized by skeletal abnormalities, cognitive impairment, heart disease, respiratory problems, enlarged liver and spleen, characteristic facies and reduced life expectancy.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Hurler disease
Choroba Hurler
MPS1H
MPSIH
Mukopolisacharydoza typu 1H
Mukopolisacharydoza typu IH
MPS1H
MPSIH
Mucopolysaccharidosis type 1H
Mucopolysaccharidosis type IH

Kod ORPHA

93473

Kod OMIM

607014

Kod ICD10

E76.0

Kod ICD11

5C56.30

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl