

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder characterized by accumulation of G2 gangliosides due to hexosaminidase A deficiency.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

GM2 gangliosidosis, B, B1 variant

GM2-gangliozydoza, wariant B, B1

Niedobór heksoaminidazy A

Hexosaminidase A deficiency

Kod ORPHA

845

Kod OMIM

272800

Kod ICD10

E75.0

Kod ICD11

5C56.00

*Źródło

orphanet