

Leukodystrofia metachromatyczna

Kod Orpha: 512 Kod OMIM: 250100

Opis choroby *

Definicja

A rare lysosomal disease characterized by accumulation of sulfatides in the central and peripheral nervous system due to deficiency of the enzyme arylsulfatase A, leading to demyelination. Three clinical subtypes can be distinguished based on the age of onset: late infantile, juvenile, and adult. Lead symptoms are deterioration in motor or cognitive function or behavioral problems, depending on the subtype, all eventually culminating in a decerebrated state and death after a highly variable disease course and duration. Mode of inheritance is autosomal recessive.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Arylsulfatase A deficiency

MLD

Niedobór arylosulfatazy A

MLD

Kod ORPHA

512

Kod OMIM

250100

Kod ICD10

E75.2

Kod ICD11

5C56.02

[*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