

Mukopolisacharydoza typu 2

Kod Orpha: 580 Kod OMIM: 309900

Opis choroby *

Definicja

A lysosomal storage disease with multisystemic involvement leading to a massive accumulation of glycosaminoglycans and a wide variety of symptoms including distinctive coarse facial features, short stature, cardio-respiratory involvement and skeletal abnormalities. It manifests as a continuum varying from a severe form with neurodegeneration to an attenuated form without neuronal involvement.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Hunter syndrome

MPS2

MPSII

Mukopolisacharydoza typu II

Niedobór 2-sulfatazy idorunianu

Zespół Huntera

Iduronate 2-sulfatase deficiency

MPS2

MPSII

Mucopolysaccharidosis type II

Kod ORPHA

580

Kod OMIM

309900

Kod ICD10

E76.1

Kod ICD11

5C56.31

[*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