

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	Synonimy
Choroba	Hunter syndrome
	MPS2
	MPSII
	Mukopolisacharydoza typu II
	Niedobór 2-sulfatazy iduronianu
	Zespół Huntera
	Iduronate 2-sulfatase deficiency
	MPS2
	MPSII
	Mucopolysaccharidosis type II

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
580	309900	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