

Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru glikogeniny

Kod Orpha: 263297 Kod OMIM: 613507

Opis choroby *

Definicja

Glycogen storage disease type 15 is an extremely rare genetic glycogen storage disease reported in one patient to date. Clinical signs included muscle weakness, cardiac arrhythmia associated with accumulation of abnormal storage material in the heart and glycogen depletion in skeletal muscle.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

GSD type 15
Choroba spichrzania glikogenu typu 15
Choroba spichrzania glikogenu typu XV
Glikogenoza typu 15
Glikogenoza typu XV
Glikogenoza z powodu niedoboru glikogeniny
GSD typu 15
GSD typu XV
GSD z powodu niedoboru glikogeniny
GSD type XV
GSD with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency
Glycogen storage disease type 15
Glycogen storage disease type XV
Glycogenosis type 15
Glycogenosis type XV
Glycogenosis with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency

Kod ORPHA

263297

Kod OMIM

613507

Kod ICD10

E74.0

Kod ICD11

-

*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