

Opis choroby *

Definicja

Glycogen storage disease (GSD) due to liver phosphorylase kinase (PhK) deficiency is a benign inborn error of glycogen metabolism characterized by hepatomegaly, growth retardation, and mild delay in motor development during childhood.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

GSD due to liver phosphorylase kinase deficiency
Choroba spichrzania glikogenu typu 9A
Choroba spichrzania glikogenu typu 9C
Choroba spichrzania glikogenu typu IXa
Choroba spichrzania glikogenu typu IXc
Glikogenoza typu 9A
Glikogenoza typu 9C
Glikogenoza typu IXa
Glikogenoza typu IXc
Glikogenoza z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej
GSD typu 9A
GSD typu 9C
GSD typu IXa
GSD typu IXc
GSD z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej
XLG
GSD type 9A
GSD type 9C
GSD type IXa
GSD type IXc
Glycogen storage disease type 9A
Glycogen storage disease type 9C
Glycogen storage disease type IXa
Glycogen storage disease type IXc
Glycogenosis due to liver phosphorylase kinase deficiency
Glycogenosis type 9A
Glycogenosis type 9C
Glycogenosis type IXa
Glycogenosis type IXc
XLG

Kod ORPHA

264580

Kod OMIM

613027

Kod ICD10

E74.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet