

# Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru wątrobowej syntazy glikogenowej

## Kod Orpha: 2089 Kod OMIM: 240600

### Opis choroby \*

#### Definicja

A genetically inherited anomaly of glycogen metabolism and a form of glycogen storage disease (GSD) characterized by fasting hypoglycemia. This is not a glycogenosis, strictly speaking, as the enzyme deficiency decreases glycogen reserves.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

GSD due to hepatic glycogen synthase deficiency  
Choroba spichrzania glikogenu typu 0a  
Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru wątrobowej syntazy glikogenowej  
Glikogenoza typu 0a  
GSD spowodowana niedoborem wątrobowej syntazy glikogenowej  
GSD typu 0a  
GSD type 0a  
Glycogen storage disease due to liver glycogen synthase deficiency  
Glycogen storage disease type 0a  
Glycogenosis type 0a

#### Kod ORPHA

2089

#### Kod OMIM

240600

#### Kod ICD10

E74.0

#### Kod ICD11

5C51.3

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)