

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