

# Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru dehydrogenazy mleczanowej

## Kod Orpha: 2364 Kod OMIM: 614128

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare genetic glycogen storage disease characterized by either lactate dehydrogenase (LDH) M- or H-subunit deficiency. Main features of LDH M-subunit deficiency are exertional fatigue and muscle pain potentially accompanied by myoglobinuria. Some patients may develop pustular psoriasis-like skin lesions. Complications of pregnancy, such as frequent abdominal pains and increased uterine tone with a risk of dystocia have also been described. LDH H-subunit deficiency manifests with low serum LDH activity of unclear clinical relevance.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

GSD due to lactate dehydrogenase deficiency  
Glikogenoza z powodu niedoboru dehydrogenazy mleczanowej  
GSD z powodu niedoboru dehydrogenazy mleczanowej  
Niedobór LDH  
Glycogenosis due to lactate dehydrogenase deficiency  
LDH deficiency

#### Kod ORPHA

2364

#### Kod OMIM

614128

#### Kod ICD10

E74.4

#### 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)