

Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru GLUT2

Kod Orpha: 2088 Kod OMIM: 227810

Opis choroby *

Definicja

A rare glycogen storage disease due to a deficiency in solute carrier family 2, facilitated glucose transporter member 2 and characterized by hepatorenal glycogen accumulation leading to severe renal tubular dysfunction and impaired glucose and galactose metabolism.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

GSD due to GLUT2 deficiency
Choroba Fanconiego i Bickela
Glikogenoza Fanconiego i Bickela
Glikogenoza z powodu niedoboru GLUT2
GSD z powodu niedoboru GLUT2
Glycogen storage disease due to GLUT2 deficiency
Glycogenosis due to GLUT2 deficiency

Kod ORPHA

2088

Kod OMIM

227810

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