

Opis choroby *

Definicja

A rare glycogen storage disease characterized by easy fatigue, exertional myalgia, painful muscle stiffness, and cramps, with or without myoglobinuria. Pustular psoriasis-like eruptions with antecedent annular scaly plaques may be observed in some patients. In affected women, pregnancy may be complicated by abdominal pain and dystocia.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

GSD due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency
Choroba spichrzania glikogenu typu 11
Glikogenoza typu 11
Glikogenoza z powodu niedoboru podjednostki M dehydrogenazy mleczanowej
GSD typu 11
GSD z powodu niedoboru podjednostki M dehydrogenazy mleczanowej
Niedobór dehydrogenazy mleczanowej A
Niedobór podjednostki LDH-M
Glycogenosis due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency
LDH-M subunit deficiency
Lactate dehydrogenase A deficiency

Kod ORPHA

284426

Kod OMIM

612933

Kod ICD10

E74.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet