

Opis choroby *

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

GBE deficiency, childhood neuromuscular form
Choroba spichrzania glikogenu typu 4, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym
Glikogenoza typu 4, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym
Glikogenoza z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym
GSD typu 4, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym
GSD z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym
GSDIV, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym
Niedobór GBE, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym
GSD due to glycogen branching enzyme deficiency, childhood neuromuscular form
GSD type 4, childhood neuromuscular form
GSDIV, childhood neuromuscular form
Glycogen storage disease type 4, childhood neuromuscular form
Glycogen storage disease type IV, childhood neuromuscular form
Glycogenesis due to glycogen branching enzyme deficiency, childhood neuromuscular form
Glycogenesis type 4, childhood neuromuscular form
Glycogenesis type IV, childhood neuromuscular form

Kod ORPHA

308698

Kod OMIM

232500

Kod ICD10

E74.0

Kod ICD11

5C51.3

*Źródło

orphanet