

Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dorosłym

Kod Orpha: 308712 Kod OMIM: 232500

Opis choroby *

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

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

form
Glycogenosis type IV, adult neuromuscular
form

Kod ORPHA
308712

Kod OMIM
232500

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