

Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa

Kod Orpha: 308670 Kod OMIM: 232500

Opis choroby *

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

GBE deficiency, congenital neuromuscular form

Choroba spichrzania glikogenu typu 4, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa

Glikogenoza typu 4, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa

Glikogenoza z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa

GSD typu 4, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa

GSD z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa

GSDIV, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa

Niedobór GBE, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa

GSD due to glycogen branching enzyme deficiency, congenital neuromuscular form

GSD type 4, congenital neuromuscular form

GSDIV, congenital neuromuscular form

Glycogen storage disease type 4, congenital neuromuscular form

Glycogen storage disease type IV, congenital neuromuscular form

Glycogenosis due to glycogen branching enzyme deficiency, congenital neuromuscular form

Glycogenosis type 4, congenital

neuromuscular form
Glycogenosis type IV, congenital
neuromuscular form

Kod ORPHA
308670

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