

## 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  
Glycogenesis due to glycogen branching enzyme deficiency, congenital neuromuscular form  
Glycogenesis type 4, congenital neuromuscular form  
Glycogenesis type IV, congenital neuromuscular form

**Kod ORPHA**  
308670

**Kod OMIM**  
232500

**Kod ICD10**  
E74.0

**Kod ICD11**  
5C51.3

orpho:net