

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