

Opis choroby *

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Generalized GALE deficiency
Galaktozemia z powodu uogólnionego niedoboru epimerazy
Uogólniony GALE-D
Uogólniony Niedobór diforforanu urydyny galaktozo-4-epimerazy
Uogólniony Niedobór GALE
Uogólniony Niedobór UDP-galaktozo-4-epimerazy
Generalized GALE-D
Generalized UDP-galactose-4-epimerase deficiency
Generalized epimerase deficiency galactosemia
Generalized uridine diphosphate galactose-4-epimerase deficiency

Kod ORPHA

308487

Kod OMIM

230350

Kod ICD10

E74.2

Kod ICD11

5C51.4Y

*Źródło

orphanet