

Niedobór epimerazy galaktozy czerwonokrwinkowej

Kod Orpha: 308473 Kod OMIM: 230350

Opis choroby *

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Erythrocyte GALE deficiency
Galaktozemia z powodu niedoboru epimerazy czerwonokrwinkowej
GALE-D czerwonokrwinkowa
Niedobór difosforanu urydyny galaktozo-4-epimerazy czerwonokrwinkowej
Niedobór GALE czerwonokrwinkowej
Niedobór UDP-galaktozo-4-epimerazy czerwonokrwinkowej
Erythrocyte GALE-D
Erythrocyte UDP-galactose-4-epimerase deficiency
Erythrocyte epimerase deficiency galactosemia
Erythrocyte uridine diphosphate galactose-4-epimerase deficiency

Kod ORPHA

308473

Kod OMIM

230350

Kod ICD10

E74.2

Kod ICD11

5C51.4Y

[*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