

Opis choroby *

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Erythrocyte GALE deficiency
Galaktozemia z powodu niedoboru epimerazy czerwonych krwi
GALE-D czerwonych krwi
Niedobór difosforanu urydyny galaktozo-4-epimerazy czerwonych krwi
Niedobór GALE czerwonych krwi
Niedobór UDP-galaktozo-4-epimerazy czerwonych krwi
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