

Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa

Kod Orpha: 308655 Kod OMIM: 232500

Opis choroby *

Dane

Klasyfikacja
Podtyp kliniczny

Synonimy

GBE deficiency, fatal perinatal neuromuscular form
Choroba spichrzania glikogenu typu 4, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa
Glikogenoza typu 4, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa
Glikogenoza z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa
GSD typu 4, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa
GSD z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa
GSDIV, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa
Niedobór GBE, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa
GSD due to glycogen branching enzyme deficiency, fatal perinatal neuromuscular form
GSD type 4, fatal perinatal neuromuscular form
GSDIV, fatal perinatal neuromuscular form
Glycogen storage disease type 4, fatal perinatal neuromuscular form
Glycogen storage disease type IV, fatal perinatal neuromuscular form
Glycogenosis due to glycogen branching

enzyme deficiency, fatal perinatal
neuromuscular form
Glycogenosis type 4, fatal perinatal
neuromuscular form
Glycogenosis type IV, fatal perinatal
neuromuscular form

Kod ORPHA
308655

Kod OMIM
232500

Kod ICD10
E74.0

Kod ICD11
5C51.3

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.