

# 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  
Glycogenesis 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.