

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

Glycogenesis type 4, fatal perinatal neuromuscular form

Glycogenesis type IV, fatal perinatal neuromuscular form

Kod ORPHA

308655

Kod OMIM

232500

Kod ICD10

E74.0

Kod ICD11

5C51.3

*Źródło

orphanet