

Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kwaśnej maltazy, o początku w wieku niemowlęcym

Kod Orpha: 308552 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, infantile onset is the most severe form of glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, characterized by cardiomegaly with respiratory distress, muscle weakness and feeding difficulties. It is often fatal.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Alpha-1,4-glucosidase acid deficiency, infantile onset
Choroba Pompego, o początku w wieku niemowlęcym
Choroba spichrzania glikogenu typu 2, o początku w wieku niemowlęcym
Glikogenoza typu 2, o początku w wieku niemowlęcym
Glikogenoza z powodu niedoboru kwaśnej maltazy, o początku w wieku niemowlęcym
GSD typu 2, o początku w wieku niemowlęcym
GSD z powodu niedoboru kwaśnej maltazy, o początku w wieku niemowlęcym
Niedobór kwaśnej alfa-1,4-glukozydazy, o początku w wieku niemowlęcym
GSD due to acid maltase deficiency, infantile onset
GSD type 2, infantile onset
GSD type II, infantile onset
Glycogen storage disease type 2, infantile onset
Glycogen storage disease type II, infantile onset
Glycogenosis due to acid maltase deficiency, infantile onset
Glycogenosis type 2, infantile onset

Glycogenosis type II, infantile onset
Pompe disease, infantile onset

Kod ORPHA
308552

Kod OMIM
-

Kod ICD10
E74.0

Kod ICD11
5C51.3

[*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