

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