

# Miopatia z ciałkami poliglukozanowymi typu 1

## Kod Orpha: 397937 Kod OMIM: 615895

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Miopatia z ciałkami poliglukozanowymi typu 1 jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem spichrzania glikogenu, które charakteryzuje się gromadzeniem glikogenu w różnych tkankach. Objawy obejmują postępujące osłabienie proksymalnych mięśni kończyn dolnych i szybko postępującą kardiomiopatią, zwykle rozstrzeniową. Może towarzyszyć zajęcie wątroby i opóźnienie wzrastania. Opisywano również wcześniej pojawiający się niedobór odporności i chorobę autozapalną z nawracającymi infekcjami bakteryjnymi.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

PGBM1

PGBM1

#### Kod ORPHA

397937

#### Kod OMIM

615895

#### Kod ICD10

E74.0

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.