

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 wczesnie 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