

# Śmiertelna wrodzona kardiomiopatia przerostowa spowodowana chorobą spichrzania glikogenu

## Kod Orpha: 439854 Kod OMIM: 261740

### Opis choroby \*

#### Definicja

Rzadka choroba spichrzeniowa, która charakteryzuje się wystąpieniem u płodu lub noworodka ciężkiej kardiomiopatii z nielizosomalnym gromadzeniem glikogenu i prowadzi do śmierci w wieku niemowlęcym. U pacjentów obserwuje się masywną kardiomegalię, ciężkimi powikłania kardiologiczne i oddechowe oraz brak prawidłowego rozwoju. U niektórych chorych opisywano niespecyficzną dysmorfie twarzy, obustronną zaćmę, powiększenie języka, wodogłowie, powiększone nerki i objawy z mięśni szkieletowych.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Fatal congenital hypertrophic cardiomyopathy due to GSD  
Śmiertelna wrodzona kardiomiopatia przerostowa spowodowana glikogenozą  
Śmiertelna wrodzona kardiomiopatia przerostowa spowodowana GSD  
Fatal congenital hypertrophic cardiomyopathy due to glycogenesis

#### Kod ORPHA

439854

#### Kod OMIM

261740

#### Kod ICD10

G73.6\*

#### Kod ICD11

-

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)