

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