

Opis choroby *

Definicja

A form of glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, a degenerative metabolic myopathy particularly affecting respiratory and skeletal muscles, that is characterized by an accumulation of glycogen in lysosomes.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Alpha-1,4-glucosidase acid deficiency, late-onset
GSD typu 2, o późnym początku
GSD typu II, o późnym początku
Choroba Pompego, o późnym początku
Glikogenoza typu 2, o późnym początku
Glikogenoza typu II, o późnym początku
Choroba spichrzania glikogenu typu 2, o późnym początku
Choroba spichrzania glikogenu typu II, o późnym początku
GSD z powodu niedoboru kwaśnej maltazy, o późnym początku
Niedobór kwaśnej alfa-1,4-glukozydazy, o późnym początku
GSD due to acid maltase deficiency, late-onset
GSD type 2, late-onset
GSD type II, late-onset
Glycogen storage disease type 2, late-onset
Glycogen storage disease type II, late-onset
Glycogenosis type 2, late-onset
Glycogenosis type II, late-onset
Pompe disease, late-onset

Kod ORPHA

420429

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E74.0

Kod ICD11

5C51.3

[*Źródło](#)

orphonet