

Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem kinazy fosforylasy mięśniowej

Kod Orpha: 715 Kod OMIM: 300559

Opis choroby *

Definicja

Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase (PhK) deficiency is a benign inborn error of glycogen metabolism characterized by exercise intolerance.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

GSD due to muscle phosphorylase kinase deficiency
Choroba spichrzania glikogenu typu 9D
Choroba spichrzania glikogenu typu 9E
Choroba spichrzania glikogenu typu IXd
Choroba spichrzania glikogenu typu IXe
Glikogenoza spowodowana niedoborem kinazy fosforylasy mięśniowej
Glikogenoza typu 9D
Glikogenoza typu 9E
Glikogenoza typu IXd
Glikogenoza typu IXe
GSD spowodowana niedoborem kinazy fosforylasy mięśniowej
GSD typu 9D
GSD typu 9E
GSD typu IXd
GSD typu IXe
GSD type 9D
GSD type 9E
GSD type IXd
GSD type IXe
Glycogen storage disease type 9D
Glycogen storage disease type 9E
Glycogen storage disease type IXd
Glycogen storage disease type IXe
Glycogenosis due to muscle phosphorylase kinase deficiency

Glycogenosis type 9D
Glycogenosis type 9E
Glycogenosis type IXd
Glycogenosis type IXe

Kod ORPHA
715

Kod OMIM
300559

Kod ICD10
E74.0

Kod ICD11
5C51.3

[*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