

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 fosforylazy mięśniowej
Glikogenoza typu 9D
Glikogenoza typu 9E
Glikogenoza typu IXd
Glikogenoza typu IXe
GSD spowodowana niedoborem kinazy fosforylazy 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

Kod OMIM

Kod ICD10

715

300559

E74.0

Kod ICD11

5C51.3

*Źródło

orphanet