

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	Synonimy
Choroba	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