

# Niedobór galaktokinazy

Kod Orpha: 79237 Kod OMIM: 230200

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare mild form of galactosemia characterized by early onset of cataract and an absence of the usual signs of classic galactosemia, i.e. feeding difficulties, poor weight gain and growth, lethargy, and jaundice.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

GALK deficiency  
Galaktozemia typu 2  
Galaktozemia z niedoboru galaktokinazy  
GALK-D  
Niedobór GALK  
GALK-D  
Galactokinase deficiency galactosemia  
Galactosemia type 2

#### Kod ORPHA

79237

#### Kod OMIM

230200

#### Kod ICD10

E74.2

#### Kod ICD11

5C51.41

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)