

# Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru LAMP-2

**Kod Orpha: 34587 Kod OMIM: 300257**

## Opis choroby \*

### Definicja

Glycogen storage disease due to LAMP-2 (Lysosomal-Associated Membrane Protein 2) deficiency is a lysosomal glycogen storage disease characterised by severe cardiomyopathy and variable degrees of muscle weakness, frequently associated with intellectual deficit.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Danon disease

Choroba Danona

Choroba spichrzania glikogenu z prawidłowym poziomem kwaśnej maltazy

Glikogenoza z powodu niedoboru LAMP-2

GSD z powodu niedoboru LAMP-2

GSD due to LAMP-2 deficiency

Glycogenosis due to LAMP-2 deficiency

Lysosomal glycogen storage disease with normal acid maltase activity

#### Kod ORPHA

34587

#### Kod OMIM

300257

#### 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](http://www.orphanet.pl)