

# **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**

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Choroba	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**      **Kod OMIM**      **Kod ICD10**  
34587                  300257                  E74.0

**Kod ICD11**  
5C51.3

---

[\\* Źródło](#)

[orphanet](#)

## **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)