

# Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem glukozy-6-fosfatazy

## Kod Orpha: 364 Kod OMIM: 232240

### Opis choroby \*

#### Definicja

Glycogenosis due to glucose-6-phosphatase (G6P) deficiency or glycogen storage disease, (GSD), type 1, is a group of inherited metabolic diseases, including types a and b (see these terms), and characterized by poor tolerance to fasting, growth retardation and hepatomegaly resulting from accumulation of glycogen and fat in the liver.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

G6P deficiency  
Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem G6P  
Choroba spichrzania glikogenu typu 1  
Choroba Von Gierke  
Glikogenoza typu 1  
Glikogenoza wątrobowo-nerkowa  
GSD spowodowane niedoborem G6P  
GSD typu 1  
Niedobór G6P  
GSD due to G6P deficiency  
GSD type 1  
GSD type I  
Glycogen storage disease due to G6P deficiency  
Glycogen storage disease type 1  
Glycogen storage disease type I  
Glycogenosis type 1  
Glycogenosis type I  
Hepatorenal glycogenosis  
Von Gierke disease

Kod ORPHA

364

Kod OMIM

232240

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)