

# **Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem glukozo-6-fosfatazy**

## **Kod Orpha: 364 Kod OMIM: 232240**

### **Opis choroby \***

#### **Definicja**

Glycogenesis 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**

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