

# Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem kinazy fosfoglicerynianowej

## Kod Orpha: 713 Kod OMIM: 300653

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare inborn errors of metabolism characterized by variable combinations of non-spherocytic hemolytic anemia, myopathy, and various central nervous system abnormalities.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

GSD due to phosphoglycerate kinase 1 deficiency  
Glikogenoza spowodowana niedoborem kinazy fosfoglicerynianowej 1  
GSD spowodowana niedoborem kinazy fosfoglicerynianowej 1  
Glycogenosis due to phosphoglycerate kinase 1 deficiency

#### Kod ORPHA

713

#### Kod OMIM

300653

#### 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)