

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