

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