

Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej i mięśniowej

Kod Orpha: 79240 Kod OMIM: 261750

Opis choroby *

Definicja

A benign inborn error of glycogen metabolism. It is the mildest form of GSD due to PhK deficiency.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

GSD due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency
Choroba spichrzania glikogenu typu 9B
Choroba spichrzania glikogenu typu IXb
Glikogenoza typu 9B
Glikogenoza typu IXb
Glikogenoza z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej i mięśniowej
GSD typu 9B
GSD typu IXb
GSD z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej i mięśniowej
GSD type 9B
GSD type IXb
Glycogen storage disease type 9B
Glycogen storage disease type IXb
Glycogenosis due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency
Glycogenosis type 9B
Glycogenosis type IXb

Kod ORPHA

79240

Kod OMIM

261750

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