

# Niedobór epimerazy galaktozy

Kod Orpha: 79238 Kod OMIM: 230350

## Opis choroby \*

### Definicja

A very rare, moderate to severe form of galactosemia characterized by moderate to severe signs of impaired galactose metabolism.

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

### Synonimy

Epimerase deficiency galactosemia  
Galaktozemia typu 3  
Galaktozemia z niedoboru epimerazy  
GALE-D  
Niedobór GALE  
Niedobór UDP-galaktozo-4-epimerazy  
Niedobór urydynodifosforogalaktozo-4-epimerazy  
GALE deficiency  
GALE-D  
Galactosemia type 3  
UDP-galactose-4-epimerase deficiency  
Uridine diphosphate galactose-4-epimerase deficiency

### Kod ORPHA

79238

### Kod OMIM

230350

### Kod ICD10

E74.2

### Kod ICD11

5C51.4Y

---

[\\*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)