

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