

# Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem mutazy fosfoglicerynianu

## Kod Orpha: 97234 Kod OMIM: 261670

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare metabolic myopathy characterized by exercise-induced cramp, myoglobinuria, and presence of tubular aggregates in the muscle biopsy. Serum creatine kinase (CK) levels are increased between episodes of myoglobinuria.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

GSD due to phosphoglycerate mutase deficiency  
Glikogenoza z powodu niedoboru mutazy fosfoglicerynianu  
GSD typu 10  
GSD z powodu niedoboru mutazy fosfoglicerynianu  
Miopatia z powodu niedoboru mutazy fosfoglicerynianu  
Niedobór mięśniowej mutazy fosfoglicerynianu  
GSD type 10  
Glycogenosis due to phosphoglycerate mutase deficiency  
Muscle phosphoglycerate mutase deficiency  
Myopathy due to phosphoglycerate mutase deficiency

#### Kod ORPHA

97234

#### Kod OMIM

261670

#### 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](http://www.orphanet.pl)