

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