

# 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)