

# Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru beta-enolazy mięśniowej

## Kod Orpha: 99849 Kod OMIM: 612932

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare glycolysis disorder characterized clinically by exercise intolerance and myalgia due to severe enolase deficiency in muscle.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

GSD due to muscle beta-enolase deficiency  
Glikogenoza typu 13  
Glikogenoza z powodu niedoboru beta-enolazy mięśniowej  
GSD z powodu niedoboru beta-enolazy mięśniowej  
GSDXIII  
Niedobór enolazy mięśniowej  
GSDXIII  
Glycogenosis due to muscle beta-enolase deficiency  
Glycogenosis type 13  
Muscle enolase deficiency  
Muscular enolase deficiency

#### Kod ORPHA

99849

#### Kod OMIM

612932

#### 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)