

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