

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