

Wrodzona dystrofia mięśniowa z niepełnosprawnością intelektualną i ciężką padaczką

Kod Orpha: 329178 Kod OMIM: 615042

Opis choroby *

Definicja

*Wrodzona dystrofia mięśniowa z niepełnosprawnością intelektualną i ciężką padaczką jest rzadkim, śmiertelnym, wrodzonym błędem metabolicznym; charakteryzuje się niewydolnością oddechową i ciężką hipotonią po urodzeniu, ciężkim całościowym opóźnieniem rozwoju, opornymi na leczenie napadami padaczkowymi o wczesnym początku, miopatyczną twarzą z dysmorfia twarzoczaszki (trigonocefalia/postępujące małogłowie, nisko schodząca przednia linia owłosienia, łukowate brwi, hipoteloryzm, zez, mały nos, wydatna rynienka podnosowa, cienka wargę górną, wysokie podniebienie, małozuchwie, wada zgryzu), ciężkimi, wrodzonymi przykurczami zgięciowymi stawów i podwyższonym poziomem kinazy kreatynowej w surowicy. Towarzyszyć mogą również: skolioza, zanik nerwu wzrokowego, łagodne powiększenie wątroby i niedorozwój zewnętrznych narządów płciowych.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type 1u
CDG1U
CDG-1u
DPM2-CDG
Zespół CDG typu 1u
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1u
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1u
CMD z niepełnosprawnością intelektualną i ciężką padaczką
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu 1u
CDG-1u
CDG1U
CMD with intellectual disability and severe epilepsy
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1u
Congenital disorder of glycosylation type 1u

Congenital disorder of glycosylation type Iu
DPM2-CDG

Kod ORPHA
329178

Kod OMIM
615042

Kod ICD10
E77.8

Kod ICD11
-

[*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