

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 warga górna, wysokie podniebienie, małożuchwie, 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 1u

DPM2-CDG

Kod ORPHA

329178

Kod OMIM

615042

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet