

SLC35A2-CDG

Kod Orpha: 356961 Kod OMIM: 300896

Opis choroby *

Definicja

*SLC35A2-CDG jest wrodzonym zaburzeniem glikozylacji, które charakteryzuje się ciężkim lub głębokim całościowym opóźnieniem rozwoju, wczesną encefalopatią padaczkową, obniżeniem napięcia mięśniowego, cechami dysmorficznymi (grube rysy twarzy, grube brwi, szeroki grzbiet nosa, grube usta, wciągnięte brodawki sutkowe), różnymi wadami narządu wzroku i nieprawidłowościami strukturalnymi mózgu w MRI (zanik mózgu, ścieńczenie ciała modelowatego).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type II m

CDG2M

CDG-II m

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2m

Zespół CDG typu 2m

Zespół CDG typu II m

CDG-II m

CDG2M

Congenital disorder of glycosylation type 2m

Congenital disorder of glycosylation type II m

Kod ORPHA

356961

Kod OMIM

300896

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.2

[*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