

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 modzelowatego).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type IIm

CDG2M

CDG-IIIm

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2m

Zespół CDG typu 2m

Zespół CDG typu IIIm

CDG-IIIm

CDG2M

Congenital disorder of glycosylation type 2m

Congenital disorder of glycosylation type IIIm

Kod ORPHA

356961

Kod OMIM

300896

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.2

*Źródło

orphanet