

TMEM199-CDG

Kod Orpha: 466703 Kod OMIM: 616829

Opis choroby *

Definicja

A rare congenital disorder of glycosylation characterized by chronic, non-progressive liver disease, manifesting as mild steatosis with elevated serum transaminases and alkaline phosphatase, hypercholesterolemia, and decreased coagulation factors and ceruloplasmin. Transferrin glycosylation pattern is consistent with a type 2 congenital disorder of glycosylation. Liver biopsy may show mild non-progressive fibrosis. Patients usually remain asymptomatic, although delayed psychomotor development and hypotonia have been reported in single cases.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type IIp
CDG2P
CDG-IIp
Wrodzone zaburzenia glikozylacji typu 2p
Wrodzone zaburzenia glikozylacji typu IIp
Zespół CDG typu IIp
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIp
CDG-IIp
CDG2P
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIp
Congenital disorder of glycosylation type 2p
Congenital disorder of glycosylation type IIp

Kod ORPHA

466703

Kod OMIM

616829

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