

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