

# SLC39A8-CDG

**Kod Orpha: 468699 Kod OMIM: 616721**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare congenital disorder of glycosylation characterized by infantile onset of global developmental delay, severe intellectual disability, hypotonia, and variable additional features including short stature, cranial asymmetry, seizures, strabismus, recurrent infections, and osteopenia, among others. Laboratory analysis reveals decreased blood levels of zinc and manganese, as well as an abnormal serum transferrin glycosylation pattern with decreased tetrasialo- and increased asialo-, monosialo-, disialo, and trisialo-transferrin, consistent with a type II congenital disorder of glycosylation. Brain imaging shows cerebellar and/or cerebral atrophy.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CDG syndrome type II  
CDG2N  
CDG-II  
Niedobór SLC39A8  
Zespół CDG typu II  
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2n  
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu II  
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typ II  
CDG-II  
CDG2N  
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type II  
Congenital disorder of glycosylation type 2n  
Congenital disorder of glycosylation type II  
SLC39A8 deficiency

#### Kod ORPHA

468699

#### Kod OMIM

616721

#### 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](http://www.orphanet.pl)