

# PGM3-CDG

Kod Orpha: 443811 Kod OMIM: 615816

## Opis choroby \*

### Definicja

\*PGM3-CDG jest rzadkim wrodzonym zaburzeniem glikozylacji spowodowanym mutacjami w genie PGM3 ; charakteryzuje się nawracającymi infekcjami bakteryjnymi i wirusowymi, chorobami zapalnymi skóry, atopowym zapaleniem skóry i atopowymi wybroczynami oraz podwyższonym poziomem IgE w surowicy. Wcześniej pojawiające się zaburzenia neurologiczne obejmują opóźnienie rozwoju, niepełnosprawność intelektualną, ataksję, dyzartrię, niedosłuch zmysłowo-nerwowy, mioklonie i drgawki.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CID due to PGM3 deficiency  
CID spowodowany niedoborem PGM3  
Wrodzone zaburzenie glikozylacji zależne od PGM3  
Złożony zespół niedoboru odporności spowodowany deficytem PGM3  
Combined immunodeficiency due to PGM3 deficiency  
PGM3-related congenital disorder of glycosylation

#### Kod ORPHA

443811

#### Kod OMIM

615816

#### 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)