

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. Wcześnie 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