

MGAT2-CDG

Kod Orpha: 79329 Kod OMIM: 212066

Opis choroby *

Definicja

MGAT2-CDG is a form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by facial dysmorphism (large, posteriorly rotated ears with prominent antihelices, convex nasal ridge, open mouth, large and crowded teeth), stereotypic hand movements, seizures, and varying degrees of developmental delay. A bleeding tendency is also observed and this results from diminished platelet aggregation. The disease is caused by loss-of-function mutations in the gene *MGAT2* (14q21).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type IIa
CDG2A
CDG-IIa
Niedobór N-acetyloglukozoaminylotransferazy 2
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2a
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIa
Zespół CDG typu IIa
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIa
CDG-IIa
CDG2A
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIa
Congenital disorder of glycosylation type 2a
Congenital disorder of glycosylation type IIa
N-acetylglucosaminyltransferase 2 deficiency

Kod ORPHA

79329

Kod OMIM

212066

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.0

[*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