

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](#)

orpho:net