

Opis choroby *

Definicja

A form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by iris coloboma, cataract, infantile spasms, developmental delay and abnormal coagulation factors. The disease is caused by loss-of-function mutations in the gene *ALG2* (9q31.1). Transmission is autosomal recessive.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type II

CDG1I

CDG-II

Niedobór mannozylotransferazy 2

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ii

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu II

Zespół CDG typu II

Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu II

CDG-II

CDG1I

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type II

Congenital disorder of glycosylation type Ii

Congenital disorder of glycosylation type II

Mannosyltransferase 2 deficiency

Kod ORPHA

79326

Kod OMIM

607906

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.0

[*Źródło](#)

orphanet