

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