

MPI-CDG

Kod Orpha: 79319 Kod OMIM: 602579

Opis choroby *

Definicja

MPI-CDG is a form of congenital disorders of N-linked glycosylation, characterized by cyclic vomiting, profound hypoglycemia, failure to thrive, liver fibrosis, gastrointestinal complications (protein-losing enteropathy with hypoalbuminaemia, life-threatening intestinal bleeding of diffuse origin), and thrombotic events (protein C and S deficiency, low anti-thrombin III levels), whereas neurological development and cognitive capacity is usually normal. The clinical course is variable even within families. The disease is caused by loss of function of the gene *MPI* (15q24.1).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type 1b

CDG1B

CDG-1b

Niedobór izomerazy fosfomannozy

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1b

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1b

Zespół CDG typu 1b

Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu 1b

CDG-1b

CDG1B

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1b

Congenital disorder of glycosylation type 1b

Congenital disorder of glycosylation type 1b

Phosphomannose isomerase deficiency

Kod ORPHA

79319

Kod OMIM

602579

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