

PMM2-CDG

Kod Orpha: 79318 Kod OMIM: 212065

Opis choroby *

Definicja

PMM2-CDG is the most frequent form of congenital disorder of N-glycosylation and is characterized by cerebellar dysfunction, abnormal fat distribution, inverted nipples, strabismus and hypotonia. 3 forms of PMM2-CDG can be distinguished: the infantile multisystem type, late-infantile and childhood ataxia-intellectual disability type (3-10 yrs old), and the adult stable disability type. Infants usually develop ataxia, psychomotor delay and extraneurological manifestations including failure to thrive, enteropathy, hepatic dysfunction, coagulation abnormalities and cardiac and renal involvement. The phenotype is however highly variable and ranges from infants who die in the first year of life to mildly involved adults.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type Ia

CDG1A

CDG-Ia

Niedobór fosfomannomutazy 2

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1a

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ia

Zespół CDG typu Ia

Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu Ia

CDG-Ia

CDG1A

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ia

Congenital disorder of glycosylation type 1a

Congenital disorder of glycosylation type Ia

Phosphomannomutase 2 deficiency

Kod ORPHA

79318

Kod OMIM

212065

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