

Zespół nadkrzepliwości spowodowany niedoborem glikozylofosfatydyloinozytolu

Kod Orpha: 83639 Kod OMIM: 610293

Opis choroby *

Definicja

A rare congenital disorder of glycosylation characterized by cerebral and portal vein thrombosis, portal hypertension, macrocephaly, and persistent absence seizures. Additional reported features include mild to moderate global developmental delay and intellectual disability, as well as thrombocytopenia. Brain imaging may show variable stages of infarction and cerebral and cerebellar atrophy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Congenital disorder of glycosylation due to PIGM deficiency
PIGM-CDG
PIGM-CDG

Kod ORPHA

83639

Kod OMIM

610293

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

3B61.0Y

[*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