

COG4-CDG

Kod Orpha: 263501 Kod OMIM: 613489

Opis choroby *

Definicja

COG4-CDG is an extremely rare form of CDG syndrome (see this term) characterized clinically in the single reported case to date by seizures, some dysmorphic features, axial hyponia, slight peripheral hypertonia and hyperreflexia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type IIj
CDG2J
CDG-IIj
Zespół CDG typu IIj
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2j
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIj
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIj
CDG-IIj
CDG2J
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIj
Congenital disorder of glycosylation type 2j
Congenital disorder of glycosylation type IIj

Kod ORPHA

263501

Kod OMIM

613489

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.2

[*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