

# 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](http://www.orphanet.pl)