

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