

COG1-CDG

Kod Orpha: 263508 Kod OMIM: 611209

Opis choroby *

Definicja

COG1-CDG is an extremely rare form of CDG syndrome (see this term) characterized clinically in the few cases reported to date by variable signs including microcephaly, growth retardation, psychomotor retardation and facial dysmorphism.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type IIg
CDG2G
CDG-IIg
Zespół CDG typu IIg
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2g
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIg
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIg
CDG-IIg
CDG2G
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIg
Congenital disorder of glycosylation type 2g
Congenital disorder of glycosylation type IIg

Kod ORPHA

263508

Kod OMIM

611209

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