

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