

COG5-CDG

Kod Orpha: 263487 Kod OMIM: 613612

Opis choroby *

Definicja

COG5-CDG is an extremely rare form of CDG syndrome (see this term) characterized clinically in the single reported case to date by moderate mental retardation with slow and inarticulate speech, truncal ataxia, and mild hypotonia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type Iii

CDG2I

CDG-Iii

Zespół CDG typu Iii

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2i

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Iii

Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu Iii

CDG-Iii

CDG2I

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Iii

Congenital disorder of glycosylation type 2i

Congenital disorder of glycosylation type Iii

Kod ORPHA

263487

Kod OMIM

613612

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