

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 Ili

CDG2I

CDG-Ili

Zespół CDG typu Ili

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2i

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ili

Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu Ili

CDG-Ili

CDG2I

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ili

Congenital disorder of glycosylation type 2i

Congenital disorder of glycosylation type Ili

Kod ORPHA

263487

Kod OMIM

613612

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.2

*Źródło

orphanet