

Wrodzone zaburzenia glikozylacji

Kod Orpha: 137 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A fast growing group of inborn errors of metabolism characterized by defective activity of enzymes that participate in glycosylation (modification of proteins and other macromolecules by adding and processing of oligosaccharide side chains). This group is comprised of phenotypically diverse disorders affecting multiple systems including the central nervous system, muscle function, immunity, endocrine system, and coagulation. The numerous entities in this group are subdivided, based on the synthetic pathway affected, into disorder of protein N-glycosylation, disorder of protein O-glycosylation, disorder of multiple glycosylation, and disorder of glycosphingolipid and glycosylphosphatidylinositol anchor glycosylation.

Dane

Klasyfikacja

Kategoria

Synonimy

CDG

CDG

Zespół niedoboru wodorowęglanu glikoproteiny

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome

Kod ORPHA

137

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

-

[*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