

SLC35A1-CDG

Kod Orpha: 238459 Kod OMIM: 603585

Opis choroby *

Definicja

SLC35A1-CDG is an extremely rare form of CDG syndrome (see this term) characterized clinically in the single reported case by repeated hemorrhagic incidents, including severe pulmonary hemorrhage.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type II f
CDG2F
CDG-II f
Niedobór transportera kwasu sialowego-CMP
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2f
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu II f
Zespół CDG typu II f
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu II f
CDG-II f
CDG2F
CMP-sialic acid transporter deficiency
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type II f
Congenital disorder of glycosylation type 2f
Congenital disorder of glycosylation type II f

Kod ORPHA

238459

Kod OMIM

603585

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