

## 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

CDG2F

CDG-II

Niedobór transportera kwasu sialowego-CMP

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2f

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu II

Zespół CDG typu II

Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu II

CDG-II

CDG2F

CMP-sialic acid transporter deficiency

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type II

Congenital disorder of glycosylation type 2f

Congenital disorder of glycosylation type II

#### Kod ORPHA

238459

#### Kod OMIM

603585

#### Kod ICD10

E77.8

#### Kod ICD11

5C54.2

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet