

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 IIc

CDG2F

CDG-IIc

Niedobór transportera kwasu sialowego-CMP

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2f

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIc

Zespół CDG typu IIc

Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIc

CDG-IIc

CDG2F

CMP-sialic acid transporter deficiency

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIc

Congenital disorder of glycosylation type 2f

Congenital disorder of glycosylation type IIc

Kod ORPHA

238459

Kod OMIM

603585

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.2

[*Źródło](#)

orphanet