

STT3A-CDG

Kod Orpha: 370921 Kod OMIM: 615596

Opis choroby *

Definicja

STT3A-CDG is a form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by developmental delay, intellectual disability, failure to thrive, hypotonia and seizures. STT3A-CDG is caused by mutations in the gene *STT3A* (11q23.3).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type 1w
CDG1W
CDG-1w
Zespół CDG typu 1w
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1w
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1w
CDG-1w
CDG1W
Congenital disorder of glycosylation type 1w
Congenital disorder of glycosylation type 1w

Kod ORPHA

370921

Kod OMIM

615596

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.0

[*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