

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