

STT3B-CDG

Kod Orpha: 370924 Kod OMIM: 615597

Opis choroby *

Definicja

STT3B-CDG is a form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by intrauterine growth retardation, microcephaly, failure to thrive, developmental delay, intellectual disability, hypotonia, seizures, optic nerve atrophy and respiratory difficulties. Genital abnormalities (micropenis, hypoplastic scrotum, undescended testes) have also been reported. STT3B-CDG is caused by mutations in the gene *STT3B* (3p24.1).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type Ix
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ix
CDG1X
CDG-Ix
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ix
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ix
Zespół CDG typu Ix
CDG-Ix
CDG1X
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ix
Congenital disorder of glycosylation type 1x
Congenital disorder of glycosylation type Ix

Kod ORPHA

370924

Kod OMIM

615597

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