

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

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