

SSR4-CDG

Kod Orpha: 370927 Kod OMIM: 300934

Opis choroby *

Definicja

SSR4-CDG is a form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by neurologic abnormalities (global developmental delay in language, social skills and fine and gross motor development, intellectual disability, hypotonia, microcephaly, seizures/epilepsy), facial dysmorphism (deep set eyes, large ears, hypoplastic vermillion of upper lip, large mouth with widely spaced teeth), feeding problems often due to chewing difficulties and aversion to food with certain textures, failure to thrive, gastrointestinal abnormalities (reflux or vomiting) and strabismus. The disease is caused by mutations in the gene *SSR4* (Xq28).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type 1y

CDG1Y

CDG-1y

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1y

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1y

Zespół CDG typu 1y

Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu

1y

CDG-1y

CDG1Y

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome

type 1y

Congenital disorder of glycosylation type 1y

Congenital disorder of glycosylation type 1y

Kod ORPHA

370927

Kod OMIM

300934

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