

COG6-CGD

Kod Orpha: 464443 Kod OMIM: 614576

Opis choroby *

Definicja

A rare congenital disorder of glycosylation characterized by neonatal onset of global developmental delay, hypotonia, failure to thrive, hematological/immunological abnormalities, recurrent infections, liver involvement (with hepatosplenomegaly, cholestasis, fibrosis, or cirrhosis), and enteropathy. Additional reported manifestations include dysmorphic craniofacial features (such as microcephaly, broad palpebral fissures, and retrognathia), hypohidrosis, hyperkeratosis, and cardiac and musculoskeletal anomalies. Brain imaging may show hypoplastic corpus callosum, cerebral and cerebellar atrophy, and enlarged ventricles.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type IIL
Wrodzone zaburzenia glikozylacji typu 2I
Wrodzone zaburzenia glikozylacji typu III
CDG-IIL
CDG2L
Congenital disorder of glycosylation type 2I
Congenital disorder of glycosylation type IIL

Kod ORPHA

464443

Kod OMIM

614576

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

-

[*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