

Opis choroby *

Definicja

*CAD-CDG jest rzadkim wrodzonym zaburzeniem glikozylacji spowodowanym mutacjami w genie CAD ; charakteryzuje się encefalopatią padaczkową, całościowym opóźnieniem rozwoju, niedokrwistością normocytarną i anizopoikilocytozą. Występuje utrata nabytych we wczesnym dzieciństwie umiejętności, a naturalny przebieg choroby może prowadzić do śmierci we wczesnym dzieciństwie.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type 1z

CDG1Z

CDG-1z

Zespół CDG typu 1z

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1z

Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu 1z

CDG-1z

CDG1Z

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome

type 1z

Congenital disorder of glycosylation type 1z

Kod ORPHA

448010

Kod OMIM

616457

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.2

*Źródło

orphanet