

## 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