

CCDC115-CDG

Kod Orpha: 468684 Kod OMIM: 616828

Opis choroby *

Definicja

A rare congenital disorder of glycosylation characterized by infantile onset of hepatosplenomegaly, progressive liver failure, hypotonia, and global developmental delay. Mild dysmorphic features and seizures have also been reported. Laboratory abnormalities include elevated liver enzymes, mild hypercholesterolemia, and low serum ceruloplasmin.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type Ilo
CDG2O
CDG-Ilo
Zespół CDG typu Ilo
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2o
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ilo
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu Ilo
Ilo
CDG-Ilo
CDG2O
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ilo
Congenital disorder of glycosylation type 2o
Congenital disorder of glycosylation type Ilo

Kod ORPHA

468684

Kod OMIM

616828

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