

## 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  
CDG20  
CDG-Ilo  
Zespół CDG typu Ilo  
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2o  
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ilo  
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu Ilo  
CDG-Ilo  
CDG20  
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