

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

#### Kod ORPHA

468684

#### Kod OMIM

616828

#### Kod ICD10

E77.8

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet