

# COG2-CDG

Kod Orpha: 435934 Kod OMIM: 617395

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, congenital disorder of glycosylation caused by mutations in the <i>COG2</i> gene and characterized by normal presentation at birth, followed by progressive deterioration with postnatal microcephaly, developmental delay, intellectual disability, seizures, spastic quadriplegia, liver dysfunction, hypocupremia and hypoceruloplasminemia in the first year of life. Diffuse cerebral atrophy and thin corpus callosum may be observed on brain MRI.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

COG2-related congenital disorder of glycosylation  
Wrodzone zaburzenie glikozylacji związane z COG2

#### Kod ORPHA

435934

#### Kod OMIM

617395

#### Kod ICD10

E77.8

#### Kod ICD11

5C54.2

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.