

# COG7-CDG

**Kod Orpha: 79333 Kod OMIM: 608779**

## Opis choroby \*

### Definicja

COG7-CDG is a congenital disorder of glycosylation characterised by dysmorphism, skeletal dysplasia, hypotonia, hepatosplenomegaly, jaundice, cardiac insufficiency, recurrent infections and epilepsy. To date, it has been described in two infants, both of whom died within the first three months of life. The syndrome is caused by a mutation in the gene encoding COG-7 (chromosome 16), a subunit of the oligomeric Golgi complex.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CDG syndrome type IIe  
CDG2E  
CDG-IIe  
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIe  
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIe  
Zespół CDG typu IIe  
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein IIe  
CDG-IIe  
CDG2E  
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIe  
Congenital disorder of glycosylation type 2e  
Congenital disorder of glycosylation type IIe

#### Kod ORPHA

79333

#### Kod OMIM

608779

#### Kod ICD10

E77.8

#### Kod ICD11

5C54.2

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)