

## 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 2e

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