

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