

## 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	Synonimy
Choroba	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