

COG8-CDG

Kod Orpha: 95428 Kod OMIM: 611182

Opis choroby *

Definicja

The CDG (Congenital Disorders of Glycosylation) syndromes are a group of autosomal recessive disorders affecting glycoprotein synthesis. CDG syndrome type IIh is characterised by severe psychomotor retardation, failure to thrive and intolerance to wheat and dairy products.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type IIh
CDG2H
CDG-IIh
Wrodzone zaburzenia glikozylacji typu 2h
Wrodzone zaburzenia glikozylacji typu IIh
Zespół CDG typu IIh
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIh
CDG-IIh
CDG2H
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIh
Congenital disorder of glycosylation type 2h
Congenital disorder of glycosylation type IIh

Kod ORPHA

95428

Kod OMIM

611182

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