

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