

## 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