

RFT1-CDG

Kod Orpha: 244310 Kod OMIM: 612015

Opis choroby *

Definicja

RFT1-CDG is a form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by poorly coordinated suck resulting in difficulty feeding and failure to thrive; myoclonic jerks with hypotonia and brisk reflexes progressing to a seizure disorder; roving eyes; developmental delay; poor to absent visual contact; and sensorineural hearing loss. Additional features that may be observed include coagulation factor abnormalities, inverted nipples and microcephaly. The disease is caused by mutations in the gene <i>RFT1</i> (3p21.1).

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	CDG syndrome type In CDG1N CDG-In Niedobór flipazy Man5GlcNAc2-PP-Dol Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1n Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu In Zespół CDG typu In Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu In CDG-In CDG1N Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type In Congenital disorder of glycosylation type 1n Congenital disorder of glycosylation type In Man5GlcNAc2-PP-Dol flippase deficiency

Kod ORPHA
244310

Kod OMIM
612015

Kod ICD10
E77.8

Kod ICD11
5C54.0

*[Źródło](#)

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