

# 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 *RFT1* (3p21.1).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

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

#### Kod ORPHA

244310

#### Kod OMIM

612015

#### Kod ICD10

E77.8

#### Kod ICD11

5C54.0

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)