

ALG11-CDG

Kod Orpha: 280071 Kod OMIM: 613661

Opis choroby *

Definicja

A form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by facial dysmorphism (microcephaly, high forehead, low posterior hairline, strabismus), hypotonia, failure to thrive, intractable seizures, developmental delay, persistent vomiting and gastric bleeding. Additional features that may be observed include fat pads anomalies, inverted nipples, and body temperature oscillation. The disease is caused by mutations in the gene *ALG11* (13q14.3).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type 1p

CDG1P

CDG-1p

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1p

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1p

Zespół CDG typu 1p

Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu

1p

CDG-1p

CDG1P

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome

type 1p

Congenital disorder of glycosylation type 1p

Congenital disorder of glycosylation type 1p

Kod ORPHA

280071

Kod OMIM

613661

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

-

[*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