

## 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