

Opis choroby *

Definicja

A form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by microcephaly, hepatomegaly, edema of the extremities, intractable seizures, recurrent infections and increased bleeding tendency. The disease is caused by mutations in the gene *ALG13* (Xq23).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type 1s

CDG1S

CDG-1s

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1s

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1s

Zespół CDG typu 1s

CDG-1s

CDG1S

Congenital disorder of glycosylation type 1s

Congenital disorder of glycosylation type 1s

Kod ORPHA

324422

Kod OMIM

300884

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.0

*Źródło

orphanet