

## 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