

Opis choroby *

Definicja

DDOST-CDG is a form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by failure to thrive, developmental delay, hypotonia, strabismus and hepatic dysfunction. The disease is caused by mutations in the gene *DDOST* (1p36.1).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type 1r

CDG1R

CDG-1r

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1r

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1r

Zespół CDG typu 1r

Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu 1r

CDG-1r

CDG1R

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1r

Congenital disorder of glycosylation type 1r

Congenital disorder of glycosylation type 1r

Kod ORPHA

300536

Kod OMIM

614507

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet