

## 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