

DK1-CDG

Kod Orpha: 91131 Kod OMIM: 610768

Opis choroby *

Definicja

DK1-CDG is characterised by muscular hypotonia and ichthyosis. It has been described in four children from two consanguineous families. All the affected children died during early infancy, two from dilated cardiomyopathy. The syndrome is caused by a deficiency in dolichol kinase 1 (DK1), an enzyme involved in the *de novo* biosynthesis of dolichol phosphate. The mutations identified in the *DK1* gene led to a 96 to 98% reduction in DK activity.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type 1m
CDG1M
CDG-1m
Hipotonia i rybia łuska spowodowane niedoborem fosforanu dolicholu
Niedobór kinazy dolicholu
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1m
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1m
Zespół CDG typu 1m
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu 1m
CDG-1m
CDG1M
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1m
Congenital disorder of glycosylation type 1m
Congenital disorder of glycosylation type 1m
Dolichol kinase deficiency
Hypotonia and ichthyosis due to dolichol phosphate deficiency

Kod ORPHA

91131

Kod OMIM

610768

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.2

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl