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 Im
CDG1M
CDG-Im
Hipotonia i rybia łuska spowodowane niedoborem fosforanu dolicholu
Niedobór kinazy dolicholu
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1m
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Im
Zespół CDG typu Im
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu Im
CDG-Im
CDG1M
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Im
Congenital disorder of glycosylation type 1m
Congenital disorder of glycosylation type Im
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