

## 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

Klasifikacja	Synonimy
Choroba	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