

B4GALT1-CDG

Kod Orpha: 79332 Kod OMIM: 607091

Opis choroby *

Definicja

B4GALT1-CDG is a congenital disorder of glycosylation characterised by macrocephaly due to Dandy-Walker malformation, hydrocephaly, hypotonia, myopathy and coagulation anomalies. To date, only one case has been reported. The syndrome is associated with mutations in the *GALT1* gene (localised to region q13 of chromosome 9) leading to a deficiency in the Golgi apparatus enzyme beta-1,4-galactosyl transferase.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Beta-1,4-galactosyltransferase deficiency
CDG2D
CDG-II d
Niedobór beta-1,4-galaktozylotransferazy
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2d
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu II d
Zespół CDG typu II d
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein II d
CDG syndrome type II d
CDG-II d
CDG2D
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type II d
Congenital disorder of glycosylation type 2d
Congenital disorder of glycosylation type II d

Kod ORPHA

79332

Kod OMIM

607091

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