

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

Kod ORPHA

79332

Kod OMIM

607091

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.2

*Źródło

orphanet

