

## 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	Synonimy
Choroba	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

