

## 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

