

# ALG1-CDG

Kod Orpha: 79327 Kod OMIM: 608540

## Opis choroby \*

### Definicja

A severe form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by severe developmental and psychomotor delay, muscular hypotonia, intractable early-onset seizures, and microcephaly. Additional features include altered blood coagulation with a high probability of hemorrhages or thromboses, nephrotic syndrome, ascites, hepatomegaly, cardiomyopathy, ocular manifestations (strabismus, nystagmus), and immunodeficiency. The disease is caused by loss-of-function mutations in the gene *ALG1* (16p13.3).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CDG syndrome type 1k

CDG1K

CDG-1k

Niedobór mannozylotransferazy 1

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1k

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1k

Zespół CDG typu 1k

Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu

1k

CDG-1k

CDG1K

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome

type 1k

Congenital disorder of glycosylation type 1k

Congenital disorder of glycosylation type 1k

Mannosyltransferase 1 deficiency

#### Kod ORPHA

79327

#### Kod OMIM

608540

#### Kod ICD10

E77.8

#### Kod ICD11

5C54.0

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)