

## 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](#)

orphonet