

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