

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	Synonimy
Choroba	CDG syndrome type Ik CDG1K CDG-Ik Niedobór mannozylotransferazy 1 Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1k Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ik Zespół CDG typu Ik Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu Ik CDG-Ik CDG1K Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ik Congenital disorder of glycosylation type 1k Congenital disorder of glycosylation type Ik Mannosyltransferase 1 deficiency

Kod ORPHA

79327

Kod OMIM

608540

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.0

[*Źródło](#)

orphanet