

DPM1-CDG

Kod Orpha: 79322 Kod OMIM: 608799

Opis choroby *

Definicja

The CDG (Congenital Disorders of Glycosylation) syndromes are a group of autosomal recessive disorders affecting glycoprotein synthesis. CDG syndrome type 1e is characterised by psychomotor delay, seizures, hypotonia, facial dysmorphism and microcephaly. Ocular anomalies are also very common.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type 1e
CDG1E
CDG-1e
Niedobór Dol-P-mannozylotransferazy
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1e
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1e
Zespół CDG typu 1e
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu 1e
CDG-1e
CDG1E
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1e
Congenital disorder of glycosylation type 1e
Congenital disorder of glycosylation type 1e
Dol-P-mannosyltransferase deficiency

Kod ORPHA

79322

Kod OMIM

608799

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.2

[*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