

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