

## 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