

Opis choroby *

Definicja

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

Dane

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

Kod ORPHA
79322

Kod OMIM
608799

Kod ICD10
E77.8

Kod ICD11
5C54.2

*Źródło

orphanet