

ALG3-CDG

Kod Orpha: 79321 Kod OMIM: 601110

Opis choroby *

Definicja

A form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by severe neurological involvement, including hypotonia, developmental delay, intellectual disability, postnatal microcephaly, and progressive brain and cerebellar atrophy. Epilepsy with hypsarrythmia is frequently reported. Additional features that may be observed include failure to thrive, arthrogyrosis multiplex congenita (AMC), vision impairment (optic atrophy, iris coloboma) and facial dysmorphism (hypertelorism with a broad nasal bridge, large and thick ears, thin lips, micrognathia). The disease is caused by loss of function mutations of the gene *ALG3* (3q27.3).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type 1d
CDG1D
CDG-1d
Niedobór mannozylotransferazy 6
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1d
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1d
Zespół CDG typu 1d
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu 1d
CDG-1d
CDG1D
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1d
Congenital disorder of glycosylation type 1d
Congenital disorder of glycosylation type 1d
Mannosyltransferase 6 deficiency

Kod ORPHA

79321

Kod OMIM

601110

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.0

*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