

ALG6-CDG

Kod Orpha: 79320 Kod OMIM: 603147

Opis choroby *

Definicja

A form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by feeding problems, mild-to-moderate neurologic involvement with hypotonia, poor head control, developmental delay, ataxia, strabismus, and seizures, ranging from febrile convulsions to epilepsy. Retinal degeneration has also been reported. A minority of patients show other manifestations, particularly intestinal (such as protein-losing enteropathy) and liver involvement. The disease is caused by loss of function mutations of the gene *ALG6* (1p31.3).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type 1c
CDG1C
CDG-1c
Niedobór glukozylotransferazy 1
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1c
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1c
Zespół CDG typu 1c
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu 1c
CDG-1c
CDG1C
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1c
Congenital disorder of glycosylation type 1c
Congenital disorder of glycosylation type 1c
Glucosyltransferase 1 deficiency

Kod ORPHA

79320

Kod OMIM

603147

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