

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 <i>ALG6</i> (1p31.3).

Dane

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

Kod ORPHA
79320

Kod OMIM
603147

Kod ICD10
E77.8

Kod ICD11
5C54.0

*[Źródło](#)

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