

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](#)

orpho:net