

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	Kod OMIM	Kod ICD10
79320	603147	E77.8

Kod ICD11
5C54.0

*[Źródło](#)

orphanet