

# DPAGT1-CDG

Kod Orpha: 86309 Kod OMIM: 608093

## Opis choroby \*

### Definicja

DPAGT1-CDG is a form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by hypotonia, intractable seizures, developmental delay, microcephaly and severe fetal hypokinesia. Additional features that may be observed include apnea and respiratory deficiency, cataracts, joint contractures, vermian hypoplasia, dysmorphic features (esotropia, arched palate, micrognathia, finger clinodactyly, single flexion creases) and feeding difficulties. The disease is caused by loss-of-function mutations in the gene *DPAGT1* (11q23.3).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CDG syndrome type Ij  
CDG1J  
CDG-Ij  
Niedobór fosfotransferazy dolicholofosforanu  
N-acetylogalaktozoaminy  
Wrodzone zaburzenie glikozylacji 2j  
Wrodzone zaburzenie glikozylacji IIj  
Zespół CDG typu Ij  
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu  
Ij  
CDG-Ij  
CDG1J  
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome  
type Ij  
Congenital disorder of glycosylation type 1j  
Congenital disorder of glycosylation type Ij  
Dolichyl-phosphate N-acetylgalactosamine  
phosphotransferase deficiency

#### Kod ORPHA

86309

#### Kod OMIM

608093

#### 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](http://www.orphanet.pl)