

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-acetylogalaktozamininy
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