

CDG-Typ	Häufige Klinische Merkmale	Betroffenes Protein	Gen	genet. Locus	OMIM
CDG-Ia	Psychomotorische Retardierung, muskuläre Hypotonie, invertierte Mamillen, Strabismus, cerebellare Atrophie, Dismorphien, Gerinnungsstörungen, abnorme subkutane Fettverteilung, Krampfanfälle	Phosphomannomutase II	<i>PMM2</i>	16p13	212065 601785
CDG-Ib	Gastrointestinale Symptome, Hepatomegalie, Leberfibrose, Gerinnungsstörungen, Thrombosen, Enteropathie mit Proteinverlust, keine psychomotorische Retardierung Behandlung: orale Mannosegabe	Phosphomannose Isomerase	<i>MPI</i>	15q22	154550 602579
CDG-Ic	Hepatogastrointestinale Symptome, psychomotorische Retardierung, Strabismus	Dolichol- P- Glc:Man ₉ GlcNAc ₂ - PP- Dolichol Glucosyltransferase	<i>hALG6</i>	1p31	604566 604655
CDG-Id	Psychomotorische Retardierung, Hypsarrhythmie, postnatale Mikrozephalie	Dolichol- P- Man: Man ₃ GlcNAc ₂ - PP- Dolichol Mannosyltransferase	<i>hALG3</i>	3q27	601110
CDG-Ie	Psychomotorische Retardierung, Krampfanfälle, axiale Hypotonie, Dismorphien	Dolicholphosphat- Mannose Synthase 1	<i>DPM1</i>	20q13	608789
CDG-If	Psychomotorische Retardierung, muskuläre Hypotonie, Krampfanfälle, Hautveränderungen, Ataxie	Bereitstellung von Dolichol- P- Mannose und Dolichol- P- Glucose im Lumen des endoplasmatischen Retikulums	<i>MPDU1</i>	17p13	604041
CDG-Ig	Psychomotorische Retardierung, muskuläre Hypotonie, faciale Dismorphien, Krampfanfälle, Mikrozephalie, abnorme subkutane Fettverteilung	Dolichol- P- Man:Man ₇ GlcNAc ₂ - PP- Dolichol Mannosyltransferase	<i>hALG12</i>	22q13	607143
CDG-Ih	Gastrointestinale Symptome, Hepatomegalie, Gerinnungsstörungen, schwere Durchfälle, Enteropathie mit Proteinverlust, diätetische Behandlung zeigt teilweise Verbesserungen	Dolichol- P- glucose:Glc ₁ Man ₉ GlcNAc ₂ - PP- Dolichol- α1,3- Glucosyltransferase	<i>hALG8</i>	11p15	608104
CDG-Ii	Ophthalmologische Störungen, Krampfanfälle, verzögerte Myelinisierung, Gerinnungsstörungen, psychomotorische Retardierung	GDP- Man:Man ₁ GlcNAc ₂ - PP- Dolichol Mannosyltransferase	<i>hALG2</i>	9q22	607906
CDG-Ij	Infantile Krampfanfälle, psychomotorische Retardierung, Mikrozephalie, Muskelhypotonie, Mikrognathie, Exotropie	UDP- GlcNAc:Dolichol Phosphat N- Acetylglucosamine- 1- Phosphat Transferase	<i>DPAGT1</i>	11q23	608093
CDG-Ik	Hydrops fetalis, Hepatosplenomegalie, multiple Dismorphien mit vergrößerter Fontanelle, Hypertelorismus, Mikrognathie, Hypogonadismus, Kardiomyopathie,	GDP- Man:GlcNAc ₂ - PP- Dolichol Mannosyltransferase	<i>hALG1</i>	16p13	608540

	muskuläre Hypotonie, psychomotorische Retardierung				
CDG- II	psychomotorische Retardierung, Mikrozephalie, muskuläre Hypotonie, Krampfanfälle, Hepatomegalie, Bronchialasthma	Dolichol- P- Mannose: α 1,2 Mannosyltransferase	<i>hALG9</i>	11q23	608776
CDG- Im	Ichthyose, progressiver Haarverlust, spärliche Augenwimpern und -brauen, Kardiomyopathie, muskuläre Hypotonie, Tod in der frühen Kindheit	Dolichol- Kinase	<i>DOLK</i>	9q34	610768
CDG- IIa	Psychomotorische Retardierung ohne Neuropathie und cerebellare Hypoplasie, Gerinnungsstörungen Gesichtsdysmorphie, in einigen Fällen schwere epileptische Krampfanfälle	Golgi N- Acetyl- Glucosaminyltransferase II	<i>MGAT2</i>	14q21	212066
CDG- IIb	Psychomotorische Retardierung, Hypotonie, Hepatomegalie, Schädel- und/ oder Gesichtsdysmorphie, Epilepsie, Hypoventilations, Probleme beim Füttern, Krampfanfälle	Glucosidase I im endoplasmatischen Retikulum	<i>GCS1</i>	2p13	606056
CDG- IIc	Dysmorphien, psychomotorische Retardierung, schwere Infektionen, Therapie: orale Gabe von Fukose	Golgi GDP- Fukose Transporter	<i>FUCT1</i>	11p11	605881 266265
CDG- IId	Makrozephalie, Hydrozephalus, muskuläre Hypotonie einhergehend mit reduzierter Muskelmasse, Sitzen und Stehen ohne Hilfe möglich, Gerinnungsstörungen, Myopathien, psychomotorische Retardierung	Golgi UDP- Galactose:N- Acetylglucosamin β - 1,4- Galaktosyltransferase	<i>β4GALT1</i>	9p13	607091
CDG- IIe	Gesichtsdysmorphie, Dysplasie des Skeletts, Hypotonie, Hepatosplenomegalie, Gelbsucht, Epilepsie, Tod in der frühen Kindheit	Untereinheit 7 des COG- Komplexes innerhalb des Golgi- trafficking	<i>COG7</i>	16p12	608779 606978
CDG- IIIf	Makrothrombocytopenia, Neutropenie, kompletter Verlust von Sialyl- Le ^x Antigen oder CD15s auf polymorphkernigen Zellen, massive Blutung der hinteren Augenkammer, schwere Hautblutungen, akutes Atemnotssyndrom, opportunistische Infektionen	CMP- NANA Transporter	<i>CMP- NANA Transporter</i>	6q15	603585
CDG- IIg	Fütterungsproblemen, Gedeihstörungen, allgemeine Hypotonie, normale Muskelkraft, Hände und Füße zu klein, schwache Herzhypertrophie, Wachstumsretardierung, schwache psychomotorische Retardierung, fortschreitende Mikrozephalie, leicht vergrößerte Leber und Milz, leichtgradige Hirn- und Kleinhirnatrophie	Untereinheit 1 des COG- Komplexes innerhalb des Golgi- trafficking	<i>COG1</i>	17q25	611209
CDG- IIh	Gedeihstörungen , allgemeine Hypotonie,	Untereinheit 8 des COG- Komplexes	<i>COG8</i>	16q22	611182

	Gerinnungsstörungen, mentale und psychomotorische Retardierung, progressive zerebellare Ataxie	innerhalb des Golgi- trafficking			
CDG- III	Cutis laxa, große Fontanelle, herunterhängende Lidspalte, Wachstums- und Entwicklungsverzögerung, neurologische Auffälligkeiten, Krämpfe	Untereinheit a2 der H ⁺ - ATPase	<i>ATP6V0A</i> 2	12q24	611716

OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man

Im Internet abrufbar unter: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>.

Hier erhalten Sie alle Informationen (auf Englisch) über die entsprechende Erkrankung.