

MPDU1-CDG

Kod Orpha: 79323 Kod OMIM: 609180

Opis choroby *

Definition

The CDG (Congenital Disorders of Glycosylation) syndromes are a group of autosomal recessive disorders affecting glycoprotein synthesis. CDG syndrome type 1f is characterised by psychomotor delay, seizures, failure to thrive, and cutaneous and ocular anomalies.

Dane

Classification

Choroba

Synonyms

CDG syndrome type 1f

CDG1F

CDG-1f

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1f

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1f

Zespół CDG typu 1f

Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu 1f

CDG-1f

CDG1F

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1f

Congenital disorder of glycosylation type 1f

Congenital disorder of glycosylation type 1f

ORPHA code

79323

OMIM code

609180

ICD10 code

E77.8

ICD11 code

5C54.2

[*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