

# MPDU1-CDG

**Kod Orpha: 79323 Kod OMIM: 609180**

## Opis choroby \*

### Definicja

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

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CDG syndrome type If

CDG1F

CDG-If

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1f

Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu If

Zespół CDG typu If

Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu If

CDG-If

CDG1F

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type If

Congenital disorder of glycosylation type 1f

Congenital disorder of glycosylation type If

#### Kod ORPHA

79323

#### Kod OMIM

609180

#### Kod ICD10

E77.8

#### Kod ICD11

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