

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	Synonimy
Choroba	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