

## Opis choroby \*

### Definicja

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

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

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

#### Kod ORPHA

79323

#### Kod OMIM

609180

#### Kod ICD10

E77.8

#### Kod ICD11

5C54.2

---

#### \*Źródło

orphanet