

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