

MAN1B1-CDG

Kod Orpha: 397941 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

MAN1B1-CDG is a form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by intellectual disability, delayed motor development, hypotonia and truncal obesity. Additional features include slight facial dysmorphism (hypertelorism, downslanting palpebral fissures, large, low-set ears, hypoplastic nasolabial fold, thin upper lip), hypermobility of the joints and skin laxity. The disease is caused by mutations in the gene *MAN1B1* (9q34.3).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type II due to MAN1B1 deficiency
Zespół niepełnosprawności intelektualnej i otyłości tułowiowej
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu II spowodowane niedoborem MAN1B1
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu II spowodowane niedoborem MAN1B1
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu II spowodowany niedoborem MAN1B1
Congenital disorder of glycosylation type 2 due to MAN1B1 deficiency
Congenital disorder of glycosylation type II due to MAN1B1 deficiency
Intellectual disability-truncal obesity syndrome

Kod ORPHA

397941

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

-

[*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