

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 2 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

