

GCS1-CDG

Kod Orpha: 79330 Kod OMIM: 606056

Opis choroby *

Definicja

MOGS-CDG is a form of congenital disorders of N-linked glycosylation characterized by generalized hypotonia, craniofacial dysmorphism (prominent occiput, short palpebral fissures, long eyelashes, broad nose, high arched palate , retrognathia), hypoplastic genitalia, seizures, feeding difficulties, hypoventilation, severe hypogammaglobulinemia with generalized edema, and increased resistance to particular viral infections (particularly to enveloped viruses). The disease is caused by loss-of-function mutations in the gene *MOGS* (2p13.1).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CDG syndrome type IIb
CDG2B
CDG-IIb
Niedobór glukozydazy 1
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2b
Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIb
Zespół CDG typu IIb
Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIb
CDG-IIb
CDG2B
Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIb
Congenital disorder of glycosylation type 2b
Congenital disorder of glycosylation type IIb
Glucosidase 1 deficiency

Kod ORPHA

79330

Kod OMIM

606056

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

5C54.0

[*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