

# 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](http://www.orphanet.pl)