

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](#)

orphonet