

# XYLT1-CDG

**Kod Orpha: 370930 Kod OMIM:**

## Opis choroby \*

### Definicja

\*XYLT1-CDG jest rzadkim, wrodzonym zaburzeniem glikozylacji, które charakteryzuje się umiarkowaną niepełnosprawnością intelektualną, niskim wzrostem, łagodnymi zmianami kostnymi i charakterystycznymi cechami twarzy z grubymi rysami twarzy, zrośnięciem przyśrodkowych części brwi (synofrys) i głębokimi fałdami nosowo-wargowymi. Na objawy kostne składają się: szerokie żebra, grube kości długie, krótkie szyjki kości udowych z biodrami koślawymi, klinodaktylia i szerokie kciuki.

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

### Kod ORPHA

370930

### Kod OMIM

-

### Kod ICD10

E77.8

### Kod ICD11

5C54.1

---

### [\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.