

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