

Dziedziczne przetrwanie hemoglobiny płodowej - niedokrwistość sierpowata

Kod Orpha: 251380 Kod OMIM: 305435

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, hemoglobinopathy characterized by generally mild clinical phenotype, high fetal hemoglobin levels and mild microcytosis and hypochromia. In some cases, acute sickle cell disease manifestations were reported, namely acute chest syndrome and acute pain crisis. The genotype is characterized by the combination of an HbS and HbF allele; symptoms depend on the degree of HbF:HbS expressivity with patients with more than 35% pancellular HbF expression being asymptomatic. Symptomatic patients have heterocellular expression of HbF.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

HPFH-sickle cell disease syndrome
HPFH - niedokrwistość sierpowata

Kod ORPHA

251380

Kod OMIM

305435

Kod ICD10

D57.2

Kod ICD11

3A51.3

[*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