

Opis choroby *

Definicja

A very rare non-syndromic autosomal recessive pyridoxine-refractory sideroblastic anemia due to a splice defect of glutaredoxin-5 (*GLRX5*) described in a single patient with adult onset microcytic hypochromic anemia with liver iron overload and type 2 diabetes.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

GLRX5-related sideroblastic anemia

Niedokrwistość syderoblastyczna związana z
GLRX5

Kod ORPHA

255132

Kod OMIM

616860

Kod ICD10

D64.0

Kod ICD11

3A72.00

*Źródło

orphanet