

Opis choroby *

Definicja

A rare syndromic, inherited form of sideroblastic anemia characterized by mild to moderate anemia (with hypochromia and microcytosis) and early-onset, non- or slowly progressive spinocerebellar ataxia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Pagon-Bird-Detter syndrome

XLSA-A

Zespół Pagon, Birda i Dettera

Niedokrwistość syderoblastyczna sprzężona z chromosomem X i z ataksją

X-linked sideroblastic anemia with ataxia

XLSA-A

Kod ORPHA

2802

Kod OMIM

301310

Kod ICD10

D64.0

Kod ICD11

3A72.01

*Źródło

orphanet