

Opis choroby *

Definicja

*Hemoglobinopatia Toms River jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną hemoglobinopatią, spowodowaną defektem podjednostki gamma hemoglobiny płodowej. Charakteryzuje się sinicą noworodków, niskim poziomem wysycenia hemoglobiny tlenem bez hipoksemii tętnicznej, umiarkowaną niedokrwistością i retikulocytozą, bez współistniejącej choroby serca lub płuc. Objawy stopniowo ustępują w pierwszych miesiącach życia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Transient neonatal cyanosis and anemia due to Toms River Hemoglobin
Przejęściowa sinica i niedokrwistość noworodkowa z powodu hemoglobiny Toms River

Kod ORPHA

280615

Kod OMIM

613977

Kod ICD10

D58.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet