

# Zespół Alporta - niepełnosprawność intelektualna - hipoplazja środkowej części twarzy - eliptycytoza

## Kod Orpha: 86818 Kod OMIM: 300990

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare constitutional hemolytic anemia that is characterised by the association of Alport syndrome, midface hypoplasia, intellectual deficit and elliptocytosis. It has been described in two families. The syndrome is transmitted as an X-linked trait is caused by a contiguous gene deletion in Xq22.3 involving several genes including *COL4A5*, *FACL4* and *AMMECR1*.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

AMME complex  
ATS-MR  
Kompleks AMME  
Zespół AMME  
AMME syndrome  
ATS-MR

#### Kod ORPHA

86818

#### Kod OMIM

300990

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

-

---

#### \*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](http://www.orphanet.pl)