

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