

Opis choroby *

Definicja

A rare developmental defect during embryogenesis, a contiguous gene deletion syndrome, is a form of alpha-thalassemia characterized by microcytosis, hypochromia, normal hemoglobin (Hb) level or mild anemia, associated with developmental abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych ATR syndrome linked to chromosome 16

Synonimy

Zespół alfa-talasemii i niepełnosprawności intelektualnej, typ delecyjny
Zespół alfa-talasemii i upośledzenia umysłowego
Zespół ATR sprzężony z chromosomem 16
Zespół ATR, typ delecyjny
Zespół ATR-16
ATR syndrome, deletion type
ATR-16 syndrome
Alpha thalassemia-intellectual disability syndrome, deletion type

Kod ORPHA

98791

Kod OMIM

141750

Kod ICD10

D56.0

Kod ICD11

3A50.1

*Źródło

orphanet