

# Beta amyloidoza, typ włoski

Kod Orpha: 324713 Kod OMIM: 605714

## Opis choroby \*

### Definicja

A form of hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis characterized by an age of onset of 50 years of age, dementia and lobar intracerebral hemorrhage. This subtype is due to a mutation in the *APP* gene (21q21.2), encoding the beta-amyloid precursor protein. This mutation causes an increased accumulation of amyloid-beta protein in the walls of the arteries and capillaries of the meninges, cerebellar cortex and cerebral cortex, leading to the weakening and eventual rupture of these vessels.

### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

ABetaE22K amyloidosis  
Amyloidoza ABetaE22K  
Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą,  
typ włoski  
HCHWA, typ włoski  
HCHWA, Italian type  
Hereditary cerebral hemorrhage with  
amyloidosis, Italian type

#### Kod ORPHA

324713

#### Kod OMIM

605714

#### Kod ICD10

E85.4+

#### 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)