

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