

ABeta amyloidoza, typ arktyczny

Kod Orpha: 324723 Kod OMIM: 605714

Opis choroby *

Definicja

A form of hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis characterized by an age of onset of 54-61 years and progressive Alzheimer's disease-like dementia. 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

ABetaE22G amyloidosis
Amyloidoza ABetaE22G
Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą,
typ arktyczny
HCHWA, typ arktyczny
HCHWA, Arctic type
Hereditary cerebral hemorrhage with
amyloidosis, Arctic type

Kod ORPHA

324723

Kod OMIM

605714

Kod ICD10

I68.0*

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