

ABeta amyloidoza, typ Iowa

Kod Orpha: 324708 Kod OMIM: 605714

Opis choroby *

Definicja

A form of hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis characterized by age of onset between 50-66 years of age, memory impairment, myoclonic jerks, expressive dysphagia, short-stepped gait, personality changes, and lobar intracerebral hemorrhages. 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

ABetaD23N amyloidosis
Amyloidoza ABetaD23N
Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą,
typ Iowa
HCHWA, typ Iowa
HCHWA, Iowa type
Hereditary cerebral hemorrhage with
amyloidosis, Iowa type

Kod ORPHA

324708

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