

Opis choroby *

Definicja

A rare neurodegenerative disorder characterized by iron accumulation in specific regions of the brain, usually the basal ganglia, and associated with slowly progressive pyramidal (spasticity) and extrapyramidal (dystonia) signs, motor axonal neuropathy, optic atrophy, cognitive decline, and neuropsychiatric abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

MPAN

MPAN

NBIA z powodu mutacji C19orf12

NBIA4

Neurodegeneracja z gromadzeniem żelaza w mózgu typu 4

Neurodegeneracja z gromadzeniem żelaza w mózgu z powodu mutacji C19orf12

NBIA due to C19orf12 mutation

NBIA4

Neurodegeneration with brain iron accumulation due to C19orf12 mutation

Neurodegeneration with brain iron accumulation type 4

Kod ORPHA

289560

Kod OMIM

614298

Kod ICD10

G23.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet