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