

Zespół marskość wątroby-dystonia-policytemia-hipermanganemia

Kod Orpha: 309854 Kod OMIM: 613280

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder of manganese transport characterized by childhood onset of extrapyramidal movement disorder (including dystonia, tremor, and bradykinesia), liver cirrhosis, polycythemia, and hypermanganesemia. Cases with spastic paraparesis without extrapyramidal dysfunction have also been reported. Cognitive functions are preserved. Brain imaging findings are consistent with deposition of manganese in the basal ganglia, dentate nucleus, brain stem, and anterior pituitary.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
309854

Kod OMIM
613280

Kod ICD10
E88.8

Kod ICD11

-

[* Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl