

Opis choroby *

Definicja

Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia is a rare autosomal dominant disease characterized by a complex phenotype including progressive dementia, apraxia, apathy, impaired balance, parkinsonism, spasticity and epilepsy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ALSP

ALSP

Autosomalna dominująca leukoencefalopatia ze sferoidami neuroaksonalnymi

Dziedziczna rozlana leukoencefalopatia ze sferoidami

FPSG

Glioza podkorowa Neumanna

GPSC

HDLS

Leukodystrofia barwnikowa ortochromatyczna

Leukoencefalopatia o początku w wieku dorosłym ze sferoidami aksonalnymi i pigmentacją gleju

POLD

Rodzinna demencja, typu Neumanna

Rodzinna postępująca glioza podkorowa

Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia

Autosomal dominant leukoencephalopathy with neuroaxonal spheroids

FPSG

Familial dementia, Neumann type

Familial progressive subcortical gliosis

GPSC

HDLS

Hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids

POLD

Pigmentary orthochromatic leukodystrophy

Subcortical gliosis of Neumann

Kod ORPHA

Kod OMIM

Kod ICD10

313808

221820

E75.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet