

Zespół podobny do choroby Huntingtona spowodowany ekspansją powtórzeń w genie C9ORF72

Kod Orpha: 401901 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół podobny do choroby Huntingtona spowodowany ekspansją powtórzeń w genie C9ORF72 jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą neurodegeneracyjną, która charakteryzuje się zaburzeniami ruchowymi, w tym dystonią, płasawicą, miokloniami, drżeniem i sztywnością. Do objawów towarzyszących należą: upośledzenie funkcji poznawczych i pamięci, zaburzenia psychiczne i behawioralne o wczesnym początku.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

C9ORF72-related Huntington disease

phenocopy

Fenokopia choroby Huntingtona z powodu ekspansji C9ORF72

Fenokopia choroby Huntingtona związana z C9ORF72

Zespół podobny do choroby Huntingtona związany z C9ORF72

C9ORF72-related Huntington disease-like syndrome

Huntington disease phenocopy due to C9ORF72 expansions

Kod ORPHA

401901

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G10

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