

# 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](http://www.orphanet.pl)