

## 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