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, pląsawicą, 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