

Neurodegeneracja związana z białkiem COASY

Kod Orpha: 397725 Kod OMIM: 615643

Opis choroby *

Definicja

COASY protein-associated neurodegeneration (CoPAN) is a very rare, slowly progressive form of neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) characterized by classic NBIA features. The clinical manifestations include early-onset spastic-dystonic paraparesis, oromandibular dystonia, dysarthria, parkinsonism, axonal neuropathy, progressive cognitive impairment, complex motor tics, and obsessive-compulsive disorder.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CoPAN

CoPAN

NBIA6

Neurodegeneracja z magazynowaniem żelaza w mózgu z powodu mutacji COASY

NBIA6

Neurodegeneration with brain iron accumulation due to COASY mutation

Kod ORPHA

397725

Kod OMIM

615643

Kod ICD10

G23.0

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