

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół postępującej neurozwyrodnieniowej nadwrażliwości na światło zależnej od PCNA jest rzadką chorobą neurodegeneracyjną, związaną z obecnością homozygotycznych mutacji w genie PCNA. Charakteryzuje się neurodegeneracją, opóźnieniem wzrastania po urodzeniu, niedosłuchem zmysłowo-nerwowym, rozwijającym się przed nabyciem umiejętności językowych, przedwczesnym starzeniem się, teleangiektazjami ocznymi i skórnymi, trudnościami w nauce, światłowstrętem i nadwrażliwością na światło z predyspozycją do nowotworów złośliwych indukowanych ekspozycją na słońce. Postępujące pogorszenie stanu neurologicznego prowadzi do zaburzeń chodu, osłabienia mięśni, trudności w mówieniu i połykaniu oraz postępującego pogorszenia funkcji poznawczych.

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

#### Kod ORPHA

438134

#### Kod OMIM

615919

#### Kod ICD10

G11.3

#### Kod ICD11

-

---

### \*Źródło

orphanet