

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