

Rodzinna leukoencefalopatia naczyniowa zależna od COL4A1

Kod Orpha: 36383 Kod OMIM: 175780

Opis choroby *

Definicja

*Rodzinna leukoencefalopatia naczyniowa zależna od COL4A1 jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą neurologiczną, która charakteryzuje się obecnością kruchych małych naczyń układu naczyniowego wewnątrzmoźgowego u różnych członków jednej rodziny; klinicznie objawia się jednorazowym lub nawracającym udarem krwotocznym i/lub niedokrwienym, często z zajęciem oczu i nerek. W badaniach neuroobrazowych widoczna jest rozlana leukoencefalopatia okołokomorowa, związana z poszerzonymi przestrzeniami okołonaczyniowymi, zawałem mózgu i mikrokrwotokami.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

COL4A1-related brain small vessel disease with hemorrhage
Choroba małych naczyń mózgu z krwawieniem zależna od COL4A1
Zespół krętych tętnic siatkówki, noworodkowego porażenia połowiczego i autosomalnej dominującej leukoencefalopatii zależny od COL4A1
COL4A1-related retinal arteriolar tortuosity-infantile hemiparesis-autosomal dominant leukoencephalopathy syndrome

Kod ORPHA

36383

Kod OMIM

175780

Kod ICD10

I67.8

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