

Opis choroby *

Definicja

*Rodzinna leukoencefalopatia naczyniowa zależna od COL4A1 jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą neurologiczną, która charakteryzuje się obecnością kruchych małych naczyń układu naczyniowego wewnątrzczaszkowego u różnych członków jednej rodziny; klinicznie objawia się jednorazowym lub nawracającym udarem krwotocznym i/lub niedokrwiennym, 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