

## 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 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