

Opis choroby *

Definicja

A rare adult-onset disorder of neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) characterized by anemia, retinal degeneration, diabetes and various neurological symptoms.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Hereditary ceruloplasmin deficiency
Dziedziczny Niedobór ceruloplazminy

Kod ORPHA

48818

Kod OMIM

604290

Kod ICD10

E83.1

Kod ICD11

3A00.Y

*Źródło

orphanet