

Zespół dystonii-choroby Parkinsona-hipermagnezemia

Kod Orpha: 521406 Kod OMIM: 617013

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder of manganese transport characterized by progressive movement disorder and elevated blood manganese levels. Patients present in infancy or early childhood with loss of motor milestones, rapidly progressive dystonia, spasticity, bulbar dysfunction, and parkinsonism, resulting in loss of independent ambulation. Cognition may be impaired but is generally better preserved than motor function. Additional manifestations include abnormal head growth and skull deformities. Brain MRI shows abnormalities of the basal ganglia, variably also of other brain regions.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

521406

Kod OMIM

617013

Kod ICD10

E83.8

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