

Amylidoza Agel

Kod Orpha: 85448 Kod OMIM: 105120

Opis choroby *

Definicja

A rare, systemic amyloidosis characterized by a triad of ophthalmologic, neurologic and dermatologic findings due to the deposition of gelsolin amyloid fibrils in these tissues. Clinical manifestations include corneal lattice dystrophy, cranial neuropathy, especially affecting the facial nerve, bulbar signs, cutis laxa, increased skin fragility, and less commonly peripheral neuropathy and renal failure.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Familial amyloid polyneuropathy type IV
Amylidoza gelsolinowa
Dziedziczna amylidoza, typ fiński
Rodzinna amylidoza, typ fiński
Rodzinna polineuropatia amyloidowa typu 4
Familial amyloidosis, Finnish type
Gelsolin amyloidosis
Hereditary amyloidosis, Finnish type

Kod ORPHA

85448

Kod OMIM

105120

Kod ICD10

E85.1

Kod ICD11

5D00.2Y

[*Źródło](#)

[orphanet](#)

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl