

Autosomalna dominująca dystonia reagująca na lewodopę

Kod Orpha: 98808 Kod OMIM: 619911

Opis choroby *

Definicja

A rare neurometabolic disorder characterized by childhood-onset dystonia that shows a dramatic and sustained response to low doses of levodopa (L-dopa) and that may be associated with parkinsonism at an older age.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal dominant Segawa syndrome
Autosomalny dominujący zespół Segawa
DRD z deficytem GTPCH1
Dystonia reagująca na lewodopę z deficytem GTPCH1
DYT5a
DYT5a
GTPCH1-deficient DRD
GTPCH1-deficient dopa-responsive dystonia
HPD with marked diurnal fluctuation
Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuation

Kod ORPHA

98808

Kod OMIM

619911

Kod ICD10

G24.1

Kod ICD11

8A02.11

[*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