

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	Synonimy
Choroba	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