

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