

## 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