

Amyloidoza ACys

Kod Orpha: 100008 Kod OMIM: 105150

Opis choroby *

Definicja

A form of hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis characterized by an age of onset of 20-30 years, major systemic amyloidosis and recurrent lobar intracerebral hemorrhages. Unlike other forms of hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, this subtype is due to a mutation in the *CST3* gene (20p11.2), encoding the precursor protein cystatin C.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

CST3-related amyloidosis
Amyloidoza cystatynowa
Amyloidoza zależna od CST3
Dziedziczna angiopatia amyloidowa zależna od cystatyny C
Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą, typ islandzki
HCHWA, typ islandzki
Cystatin amyloidosis
HCHWA, Icelandic type
Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Icelandic type
Hereditary cystatin C amyloid angiopathy

Kod ORPHA

100008

Kod OMIM

105150

Kod ICD10

I68.0*

Kod ICD11

-

[*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