

## 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