

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