

:: Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą, typ piemoncki

Orpha number: ORPHA324703

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą (ang. *Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis*, HCHWA; zob. to hasło) typ piemoncki jest postacią HCHWA, która ujawnia się między 50 a 70 rokiem życia i charakteryzuje się nawracającymi płatowymi krwotokami śródmózgowymi oraz pogarszaniem się funkcji poznawczych.

Epidemiologia:

Opisano tylko jedną włoską rodzinę z tym typem schorzenia.

Etiologia:

HCHWA, typ piemoncki spowodowany jest mutacją w genie *APP* na chromosomie 21q21.2, kodującym białko prekursorowe beta-amyloidu. Mutacja ta powoduje zwiększone odkładania się białka beta-amyloidowego w ścianach tętnic i naczyń włosowatych opon mózgowych, w korze mózdzku i mózgu, co prowadzi do osłabienia i w konsekwencji do przerwania ciągłości tych naczyń.

Poradnictwo genetyczne:

Dziedziczenie jest autosomalne dominujące.

Recenzent - ekspert:

- Dr. Gisela Terwindt
- Dr Joost Haan

Aktualizacja: Luty 2013

Tłumaczenie: Wrzesień 2013



Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

