

# Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu B

## Kod Orpha: 254334 Kod OMIM: 613641

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu B jest niezwykle rzadkim podtypem autosomalnej recesywnej polineuropatii Charcota, Mariego i Tootha (CMT). Charakteryzuje się neuropatią, opóźnieniem rozwoju, zachowaniami autoagresywnymi, cechami dysmorficznymi oraz występowaniem nerwiaka osłonkowego nerwu przedstonkowego. Prędkości przewodzenia we włóknach ruchowych nerwów wskazują na uszkodzenie demielinizacyjno-aksonalne.

#### Dane

**Klasyfikacja**  
Choroba

**Synonimy**  
RI-CMT type B  
RI-CMT type B

**Kod ORPHA**  
254334

**Kod OMIM**  
613641

**Kod ICD10**  
G60.0

**Kod ICD11**  
8C20.2

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)