

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 przedśionkowego. 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