

## 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 autoagresyjnymi, 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