

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