

Autosomalna recesywna pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu A

Kod Orpha: 217055 Kod OMIM: 608340

Opis choroby *

Definicja

A subtype of autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth (CMT) disease characterized by severe, early childhood-onset CMT neuropathy with prominent pes equinovarus deformity and impairment of hand muscles. Nerve conduction velocities usually range between 25-35 m/s and both axonal and demyelinating changes are observed on peripheral nerve pathology.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

RI-CMT type A

RI-CMT typu A

Kod ORPHA

217055

Kod OMIM

608340

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

8C20.2

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.