

# Ciężka neuropatia aksonalna o wczesnym początku z powodu niedoboru NEFL

## Kod Orpha: 228374 Kod OMIM: 607734

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Ciężka neuropatia aksonalna o wczesnym początku z powodu niedoboru NEFL (choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2B5) to rzadka dziedziczna aksonalna neuropatia ruchowo-czuciowa, która charakteryzuje się początkiem w niemowlęctwie i objawia się powoli postępującym zanikiem i osłabieniem mięśni dystalnych (cięższe objawy dotyczą kończyn dolnych, umiarkowane – ramion), z nieznacznie opóźnionym rozwojem ruchowym, hipotonią i dystalnym upośledzeniem wszystkich rodzajów czucia.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

AR-CMT2B5

Ciężka neuropatia aksonalna o wczesnym początku z powodu niedoboru podjednostki lekkich neurofilamentów

Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2B5

SEOAN due to NEFL deficiency

Severe early-onset axonal neuropathy due to NEFL deficiency

Severe early-onset axonal neuropathy due to light neurofilament subunit deficiency

#### Kod ORPHA

228374

#### Kod OMIM

607734

#### Kod ICD10

G60.0

#### Kod ICD11

8C20.1

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)