

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