

Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2M

Kod Orpha: 228179 Kod OMIM: 606482

Opis choroby *

Definicja

A form of axonal Charcot-Marie-Tooth disease, a peripheral motor and sensory neuropathy, characterized by congenital ptosis and early cataract associated to a mildly progressive peripheral neuropathy of variable onset from birth to the 6th decade, pes cavus, reduced to absent ankles tendon reflexes and sometimes neutropenia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CMT2M

CMT2M

Kod ORPHA

228179

Kod OMIM

606482

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

8C20.1

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.