

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2Q jest rzadkim podtypem autosomalnej dominującej polineuropatii Charcota, Mariego i Tootha typu 2, która charakteryzuje się symetrycznym, wolno postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni dystalnych (z dominującym osłabieniem kończyn dolnych) o początku w wieku młodzieńczym lub dorosłym, z towarzyszącym osłabieniem lub brakiem głębokich odruchów ścięgnistych, stopą wydrążoną oraz łagodnymi lub umiarkowanie nasilonymi zaburzeniami czucia głębokiego. inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CMT2Q

CMT2Q

Kod ORPHA

329258

Kod OMIM

615025

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet