

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha z bólem neuropatycznym jest rzadkim podtypem polineuropatii Charcota, Mariego i Tootha o dziedziczeniu autosomalnym dominującym. Charakteryzuje się bardzo silnym bólem neuropatycznym, któremu towarzyszy łagodna, dystalna, symetryczna utrata czucia w kończynach dolnych oraz łagodna dysfunkcja ruchowa, która jest objawem niestałym. Pacjenci zwykle zgłaszają palący, rwący, strzelający lub pulsujący ból oraz okresowe parestezje w palcach stóp, piętach i kostkach.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal dominant intermediate CMT disease with neuropathic pain
Autosomal dominant intermediate CMT disease with neuropathic pain

Kod ORPHA

324585

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

8C20.2

*Źródło

orphanet