

# Autosomalna recesywna pośrednia choroba Charcota, Mariego i Toothu typu C

## Kod Orpha: 369867 Kod OMIM: 615376

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Toothu typu C jest rzadkim podtypem autosomalnej recesywnej polineuropatii Charcota, Mariego i Toothu (CMT) o początku w dzieciństwie albo wczesnej młodości. Charakteryzuje się postępującym, umiarkowanym lub ciężkim osłabieniem i zanikiem mięśni kończyn dolnych, głównie w odcinku dystalnym, zniekształceniami stóp (m.in. stopa wydrążona i palce młotkowate), zniesieniem głębokich odruchów ścięgniastych i utratą czucia w odcinkach dystalnych kończyn, które są związane ze spowolnieniem przewodzenia impulsów we włóknach ruchowych i czuciowych nerwów oraz cechami demielinizacyjno-aksonalnej neuropatii w biopsji nerwu łydkowego.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

RI-CMT type C

RI-CMT typu C

#### Kod ORPHA

369867

#### Kod OMIM

615376

#### Kod ICD10

G60.0

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*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)