

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