

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu C jest rzadkim podtypem autosomalnej recesywnej polineuropatii Charcota, Mariego i Tootha (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