

Dziedziczna neuropatia czuciowo-ruchowa z nadmiernie elastyczną skórą

Kod Orpha: 280598 Kod OMIM: 608895

Opis choroby *

Definicja

*Dziedziczna neuropatia czuciowo-ruchowa z nadmiernie elastyczną skórą jest rzadką postacią genetycznie uwarunkowanej dziedzicznej neuropatii demielinizacyjnej czuciowo-ruchowej, która charakteryzuje się powoli postępującym, łagodnym lub umiarkowanym osłabieniem i zanikiem dystalnych mięśni kończyn górnych i dolnych oraz zmiennymi zaburzeniami czucia w odcinkach dystalnych, którym towarzyszy nadmierna elastyczność skóry o różnym stopniu nasilenia oraz zwyrodnienie płamki związane z wiekiem. Może również towarzyszyć nadmierna ruchomość dystalnych stawów, wysokie podniebienie i drobne nieprawidłowości kostne (np. klatka piersiowa szewska, długogłowie).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
280598

Kod OMIM
608895

Kod ICD10
G60.0

Kod ICD11
8C20.0

[*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