

## 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