

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	Kod OMIM	Kod ICD10
280598	608895	G60.0
Kod ICD11		
8C20.0		

*Źródło

orphanet