

Neuropatia małych włókien związana z kanałopatią sodową

Kod Orpha: 306577 Kod OMIM: 615551

Opis choroby *

Definition

*Neuropatia małych włókien związana z kanałopatią sodową jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną neuropatią obwodową, związaną z mutacjami o typie nabycia funkcji (ang. gain-of-function), które powodują zmiany ekspresji białek potencjałozależnych kanałów sodowych, znajdujących się w małych obwodowych włóknach nerwowych. Charakteryzuje się bólem neuropatycznym o różnym nasileniu (często rozpoczynającym się w dystalnych odcinkach kończyn i mającym charakter pieczenia), z towarzyszącą dysfunkcją autonomiczną (ortostatyczne zawroty głowy, kołatanie serca, suchość oczu i jamy ustnej), nieprawidłowymi wartościami ilościowych parametrów czucia i zmniejszeniem gęstości śródskórkowych włókien nerwowych. Funkcja dużych włókien (tj. prawidłowa siła, odruchy ścięgniaste i czucie wibracji) oraz parametry przewodnictwa nerwowego są zazwyczaj prawidłowe.

Dane

Classification

Choroba

ORPHA code

306577

OMIM code

615551

ICD10 code

G99.1

ICD11 code

-

[*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