

Opis choroby *

Definicja

*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 ścięgniste i czucie wibracji) oraz parametry przewodnictwa nerwowego są zazwyczaj prawidłowe.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

306577

Kod OMIM

615551

Kod ICD10

G99.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet