

Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2P

Kod Orpha: 300319 Kod OMIM: 614436

Opis choroby *

Definicja

*Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2P jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, dziedziczną neuropatią aksonalną ruchowo-czuciową, która charakteryzuje wolno postępującym, czasami asymetrycznym osłabieniem i zanikiem mięśni dystalnych (głównie kończyn dolnych) o początku w wieku dorosłym, zaburzeniami wszystkich rodzajów czucia, skurczami mięśni kończyn i/lub tułowia, obecnością stopy wydrążonej i brakiem lub osłabieniem głębokich odruchów ścięgnistych. Mogą towarzyszyć zaburzenia chodu i zmienne objawy z układu autonomicznego, w tym zaburzenia erekcji i nagłe parcie na mocz.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CMT2P

CMT2P

Kod ORPHA

300319

Kod OMIM

614436

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.