

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 ścięgniastych. 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