

Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2V

Kod Orpha: 447964 Kod OMIM: 616491

Opis choroby *

Definicja

A rare, axonal hereditary motor and sensory neuropathy characterized by adult onset of recurrent pain in legs with or without cramps, progressive loss of deep tendon reflexes and vibration sense, paresthesias in the feet and later in the hands. Patients often experience sleep disturbances and mild sensory ataxia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to NAGLU mutation
Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 spowodowana mutacją NAGLU
CMT2V
Dziedziczna bolesna polineuropatia aksonalna o początku w wieku dorosłym
CMT2V
Hereditary adult-onset painful axonal polyneuropathy

Kod ORPHA

447964

Kod OMIM

616491

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

-

[*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