

# Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2X

**Kod Orpha: 466775 Kod OMIM: 616668**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare autosomal recessive axonal hereditary motor and sensory neuropathy characterized by childhood to adult onset of slowly progressive, sometimes asymmetric distal muscle weakness and atrophy, as well as sensory impairment, predominantly of the lower limbs. Additional common features include pes cavus, kyphoscoliosis, ankle contractures, tremor, or urogenital dysfunction. Fasciculations and proximal involvement may be seen in some cases. Patients usually remain ambulatory.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

ARCMT2X

ARCMT2X

Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 spowodowana SPG11 CMT2X

Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to SPG11 mutation CMT2X

#### Kod ORPHA

466775

#### Kod OMIM

616668

#### 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](http://www.orphanet.pl)