

Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2Z

Kod Orpha: 466768 Kod OMIM: 616688

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal dominant hereditary axonal motor and sensory neuropathy characterized by early onset of generalized hypotonia and weakness, or later onset of distal lower limb muscle weakness and atrophy, cramps, and sensory impairment. Weakness and atrophy progress in an asymmetric fashion to involve also the proximal and upper limbs in the course of the disease. Additional features are pyramidal signs like increased muscle tone and extensor plantar reflexes, as well as learning difficulties.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to MORC2 mutation
Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 spowodowana mutacją MORC2
CMT2Z
CMT2Z

Kod ORPHA

466768

Kod OMIM

616688

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