

# Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 z olbrzymimi aksonami

## Kod Orpha: 401964 Kod OMIM: 610100

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 z olbrzymimi aksonami jest rzadkim podtypem dziedzicznej aksonalnej neuropatii ruchowo-czuciowej. Charakteryzuje się osłabieniem i zanikiem mięśni dystalnych (głównie mięśni strzałkowych) z dystalną utratą czucia (dotyku, wubracji), rozwojem stopy wydrążonej w niemowlęctwie lub dzieciństwie oraz obrzękiem aksonów z nagromadzeniem neurofilamentów w biopsji nerwu. Inne objawy mogą obejmować zajęcie mięśni dłoni, osłabienie/brak odruchów, zaburzenia chodu, skurcze mięśni, nieprawidłowości palców stóp i łagodną kardiomiopatię.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Autosomal dominant hereditary motor and sensory neuropathy type 2 with giant axons  
Autosomalna dominująca dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa typu 2 z olbrzymimi aksonami  
CMT2 z olbrzymimi aksonami  
HMSN2 z olbrzymimi aksonami  
CMT2 with giant axons  
HMSN2 with giant axons

#### Kod ORPHA

401964

#### Kod OMIM

610100

#### 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)