

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