

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