

Opis choroby *

Definicja

*Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2R jest rzadkim podtypem dziedzicznej aksonalnej neuropatii ruchowej i czuciowej, która charakteryzuje się hipotonią osiową o wczesnym początku, uogólnionym osłabieniem mięśni, brakiem głębokich odruchów ścięgniastych i zmniejszoną masą mięśniową. W elektromiografii obserwuje się zmniejszone prędkości przewodzenia we włóknach ruchowych nerwów z wyraźnie zmniejszonymi amplitudami odpowiedzi czuciowych i ruchowych.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CMT2R

CMT2R

Kod ORPHA

397968

Kod OMIM

615490

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet