

## 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