

Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2T

Kod Orpha: 443950 Kod OMIM: 614881

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal recessive axonal hereditary motor and sensory neuropathy characterized by adolescent or adult onset of slowly progressive muscle weakness and atrophy of the distal lower limbs progressing to involve also the upper limbs and proximal muscles, and sensory impairment. Patients present gait disturbances and loss of reflexes, at later stages loss of ambulation, dysarthria, dysphagia, facial weakness, and impairment of respiratory muscles requiring assisted ventilation.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

DNAJB2-related CMT2

AR-CMT2T

Autosomalna recesywna aksonalna choroba

Charcota, Mariego i Tootha typu 2T

CMT2T

Choroba Charcot-Marie-Tooth typu 2 związana z DNAJB2

Kod ORPHA

443950

Kod OMIM

614881

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