

Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 spowodowana mutacją VCP

Kod Orpha: 435387 Kod OMIM: 616687

Opis choroby *

Definicja

A rare, axonal hereditary motor and sensory neuropathy characterized by progressive distal muscle weakness and atrophy of variable onset and severity. Patients present with postural instability, gait and running difficulties, decreased deep tendon reflexes, foot deformities, fine motor impairment, and distal sensory impairment. Dysarthria, dysphagia, and mild cognitive and behavioral abnormalities have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to VCP mutation
CMT2 spowodowana mutacją VCP
CMT2 due to VCP mutation
CMT2Y

Kod ORPHA

435387

Kod OMIM

616687

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

8C20.1

[*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