

Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1 zależna od PMP2

Kod Orpha: 476394 Kod OMIM: 618279

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal dominant hereditary demyelinating motor and sensory neuropathy characterized by progressive distal muscle weakness and atrophy, distal sensory impairment, and decreased or absent reflexes in the affected limbs, with an onset in the first or second decade of life. Median motor nerve conduction velocities are typically less than 38 m/s. Patients often have foot deformities. Sural nerve biopsy shows decrease in myelinated fibers, myelin abnormalities, and onion bulb formation. Fatty replacement of muscle tissue predominantly affects the anterior and lateral compartment of the lower legs.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

PMP2-related CMT1

CMT1 zależna od PMP2

Dziedziczna neuropatia Charcota, Mariego i

Tootha typu 1 zależna od PMP2

Neuropatia Charcota, Mariego i Tootha typu 1
zależna od PMP2

PMP2-related Charcot-Marie-Tooth
neuropathy type 1

PMP2-related hereditary motor and sensory
neuropathy type 1

Kod ORPHA

476394

Kod OMIM

618279

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