

# 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](http://www.orphanet.pl)