

Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 spowodowana mutacją DGAT2

Kod Orpha: 487814 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal dominant hereditary axonal motor and sensory neuropathy characterized by childhood onset of slowly progressive distal muscle weakness and atrophy primarily affecting the lower limbs, associated with sensory impairment and ataxia presenting with an unsteady, broad-based gait and frequent falls. Additional signs include decreased deep tendon reflexes and hand tremor.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CMT2 due to DGAT2 mutation
CMT2 z powodu mutacji w DGAT2

Kod ORPHA

487814

Kod OMIM

-

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