

Opis choroby *

Definicja

Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1 (CMT1) to grupa autosomalnie dominujących demielinizujących neuropatii obwodowych charakteryzująca się osłabieniem i atrofią mięśni dystalnych, utratą czucia, zniekształceniem stóp oraz spowolnieniem prędkości przewodnictwa nerwowego.

Dane

Klasyfikacja

Grupa fenomenów

Synonimy

Autosomal dominant demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease

Autosomalna dominująca demielinizująca choroba Charcot, Marie i Tooth

CMT1

Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa typu 1

CMT1

Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1

Hereditary motor and sensory neuropathy type 1

Kod ORPHA

65753

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

8C20.0

*Źródło

orphanet