

## Opis choroby \*

### Definicja

Zespół Dejerine'a i Sottasa to jednostka kliniczna stanowiąca ciężki fenotyp choroby Charcota, Mariego i Tootha (sprawdź ten termin) o początku w wieku niemowlęcym charakteryzująca się znacznym osłabieniem ruchowym, opóźnieniem rozwoju ruchowego, bardzo spowolnionym przewodnictwem nerwowym (inf 10-12 m/s), brakiem odruchów oraz zniekształceniem stóp. Wykazano mutacje genów PMP22 (17p12), MPZ (1q22), EGR2 (10q21.1) i PRX (19q13.2).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Charcot-Marie-Tooth disease type 3  
Choroba Charcot, Marie i Tooth typu 3  
Hereditary motor and sensory neuropathy type 3  
HMSN 3  
Hypertrophic neuropathy of infancy  
HMSN 3  
HMSN III  
Hereditary motor and sensory neuropathy type 3  
Hereditary motor and sensory neuropathy type III

#### Kod ORPHA

64748

#### Kod OMIM

145900

#### Kod ICD10

G60.0

#### Kod ICD11

8C20.Y

---

#### \*Źródło

orphanet