

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