

Zespół rogowca dłoni i stóp i dziedzicznej neuropatii czuciowej i ruchowej

Kod Orpha: 538574 Kod OMIM: 148360

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, autosomal dominant hereditary axonal motor and sensory neuropathy disorder characterized by childhood-onset palmoplantar keratoderma associated with motor and sensory polyneuropathy manifesting with late-onset, predominantly distal, lower limb muscle weakness and atrophy (later associating mild proximal weakness and upper limb involvement), moderate sensory impairment (hypoesthesia with stocking-glove distribution), and normal or near-normal nerve conduction velocities. Additional variable manifestations include impaired vibratory sensation, reduced tendon reflexes, paresthesia, pain, talipes equinovarus, pes cavus, and nail dystrophy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Palmoplantar keratoderma-Charcot-Marie-Tooth syndrome
Palmoplantar keratoderma-Charcot-Marie-Tooth syndrome

Kod ORPHA

538574

Kod OMIM

148360

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