

# **Choroba Charcota, Mariego i Tootha - głuchota - niepełnosprawność intelektualna**

## **Kod Orpha: 90103 Kod OMIM: 214370**

### **Opis choroby \***

#### **Definicja**

Charcot-Marie-Tooth disease-deafness-intellectual disability syndrome is a rare demyelinating hereditary motor and sensory neuropathy characterized by early-onset, slowly progressive, distal muscular weakness and atrophy with no sensory impairment, congenital sensorineural deafness and mild intellectual disability (with absence of normal speech development). The absence of large myelinated fibers on sural nerve biopsy is equally characteristic of the disease.

#### **Dane**

##### **Klasyfikacja**

Zespół wad wrodzonych

##### **Synonimy**

CMT-deafness-intellectual disability syndrome

Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa z głuchotą, niepełnosprawnością intelektualną oraz brakiem dużych włókien mielinowych  
Charcot-Marie-Tooth disease-hearing loss-intellectual disability syndrome

Hereditary motor and sensory neuropathy with deafness, intellectual disability and absent sensory large myelinated fibers

Hereditary motor and sensory neuropathy with hearing loss, intellectual disability and absent sensory large myelinated fibers

##### **Kod ORPHA**

90103

##### **Kod OMIM**

214370

##### **Kod ICD10**

G60.0

##### **Kod ICD11**

8C20.Y

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)