

# Ciężka wczesna neuropatia aksonalna spowodowana niedoborem MFN2

## Kod Orpha: 90118 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

Severe early-onset axonal neuropathy due to MFN2 deficiency is a rare axonal hereditary motor and sensory neuropathy characterized by early onset (<10 years) progressive distal muscle weakness and wasting of the lower limbs and later, to a lesser extent the upper limbs resulting in foot and wrist drop, areflexia, skeletal deformities (kyphoscoliosis, pes cavus with flattening, joint contractures), mild sensory impairment with vibration sense reduced to a greater extent than pain, optic atrophy and hearing loss. Wheelchair dependence by adolescence is usual and respiratory impairment with diaphragmatic paralysis may develop.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

AR-CMT2, Ouvrier type  
AR-CMT2, typ Ouvriera  
Autosomalna recesywna choroba Charcota,  
Mariego i Tootha, typ Ouvriera  
SEOAN z powodu niedoboru MFN2  
Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth  
disease, Ouvrier type  
SEOAN due to MFN2 deficiency

#### Kod ORPHA

90118

#### Kod OMIM

-

#### 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](http://www.orphanet.pl)