

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