

# Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa typu 6

## Kod Orpha: 90120 Kod OMIM: 616505

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare axonal hereditary motor and sensory neuropathy disease characterized by progressive, peripheral, axonal sensorimotor neuropathy (of variable severity), affecting predominantly the distal lower limbs, associated with progressive, variably severe, optic atrophy, which frequently leads to visual loss. Patients typically present distal limb muscle weakness and atrophy, hypo/areflexia, foot deformities, poor visual acuity (often with a central scotoma), nystagmus, and reduced peripheral and nocturnal vision. Additional reported manifestations include sensorineural hearing loss, major joint contractures, anosmia, scoliosis/lumbar hyperlordosis, cognitive impairment and vocal cord paresis.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CMT6

Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 6

CMT6

Neuropatia obwodowa i zanik nerwu wzrokowego

Charcot-Marie-Tooth disease type 6

HMSN 6

HMSN VI

Hereditary motor and sensory neuropathy type VI

Peripheral neuropathy and optic atrophy

#### Kod ORPHA

90120

#### Kod OMIM

616505

#### Kod ICD10

G60.0

#### Kod ICD11

8C20.1

---

[\\*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)