

Opis choroby *

Definicja

*Dziedziczna neuropatia ruchowo-czuciowa z akrodystrofią jest rzadką, dziedziczną, aksonalną neuropatią ruchowo-czuciową, która charakteryzuje się postępującą neuropatią aksonalną z osłabieniem kończyn i ciężkimi zaburzeniami czucia w odcinkach dystalnych wszystkich kończyn oraz zmianami akrodystroficznymi, prowadzącymi do bezbolesnych nieleczących się wrzodów, zapalenia kości i szpiku, przykurczów i zmian okaleczających z utratą paliczków końcowych. Chorobę opisano u trojga rodzeństwa z jednej rodziny; od 1999 roku nie było nowych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

AR-CMT2 with acrodystrophy

AR-CMT2 z akrodystrofią

Autosomalna recesywna aksonalna choroba

Charcota, Mariego i Tootha z akrodystrofią

Autosomalna recesywna choroba Charcota,

Mariego i Tootha typu 2 z akrodystrofią

HMSN z akrodystrofią

Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth type 2
with acrodystrophy

Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-
Tooth disease with acrodystrophy

HMSN with acrodystrophy

Kod ORPHA

90119

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

8C20.1

[*Źródło](#)

orphanet