

Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2DD

Kod Orpha: 521414 Kod OMIM: 618036

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal dominant hereditary axonal motor and sensory neuropathy characterized by predominantly distal weakness and muscle atrophy, decreased or absent tendon reflexes, and reduced vibratory sensation in the lower and upper extremities. Pes cavus develops in many patients. Additional symptoms like ataxia, tremor, or swallowing difficulties have been reported. Patients usually remain ambulatory even late in the disease. Age of onset ranges from childhood to adulthood, with earlier onset tending to be associated with a more severe disease phenotype.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ATP1A1-related CMT2

CMT2DD

ATP1A1-związana z CMT2

Autosomalna dominująca choroba Charcota,

Mariego i Tootha typu 2 związana z ATP1A1

ATP1A1-related autosomal dominant Charcot-

Marie-Tooth disease type 2

CMT2DD

Kod ORPHA

521414

Kod OMIM

618036

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