

# Polineuropatia Charcot, Marie i Tooth typu E o dziedziczeniu autosomalnym dominującym

## Kod Orpha: 93114 Kod OMIM: 614455

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Polineuropatia Charcot, Marie i Tooth typu E o dziedziczeniu autosomalnym dominującym jest rzadką dziedziczną neuropatią czuciowo-ruchową, która charakteryzuje się typowym fenotypem CMT (powoli postępujące osłabienie i zanik mięśni dystalnych w kończynach górnych i dolnych, utrata czucia w dystalnych odcinkach kończyn, osłabione lub nieobecne odruchy ścięgniste i deformacje stóp), której towarzyszy ogniskowe segmentowe stwardnienie kłębuszków nerkowych (objawiające się białkomoczem i postępujące do schyłkowej niewydolności nerek). Może również wystąpić łagodny lub umiarkowany niedosłuch nerwowo-zmysłowy. W biopsji nerwu widoczne są zmiany aksonalne i demielinizacyjne, zaś prędkości przewodzenia impulsów nerwowych mieszczą się w zakresach charakterystycznych dla zmian aksonalno-demielinizacyjnych (wynoszą typowo 25-50m/s).inf  
brsup inf brsup

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CMTDIE  
Choroba Charcota, Mariego i Tootha -  
nefropatia  
CMTDIE  
Charcot-Marie-Tooth disease-nephropathy  
syndrome

#### Kod ORPHA

93114

#### Kod OMIM

614455

#### Kod ICD10

G60.0

#### Kod ICD11

8C20.2

---

[\\*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)