

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 ścięgnowe 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 Totha - nefropatia

CMTDIE

Charcot-Marie-Tooth disease-nephropathy
syndrome

Kod ORPHA

93114

Kod OMIM

614455

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

8C20.2

*Źródło

orphanet