

Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 5 sprzężona z chromosomem X

Kod Orpha: 99014 Kod OMIM: 311070

Opis choroby *

Definicja

A rare form of X-linked Charcot-Marie-Tooth disease, a peripheral sensorimotor neuropathy, characterized by infancy- to childhood-onset of: 1) progressive distal muscle weakness and atrophy (first appearing and more prominent in the lower extremities than the upper) which usually manifests with foot drop and gait disturbance, 2) bilateral, profound, prelingual sensorineural hearing loss and 3) progressive optic neuropathy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CMT5X

CMT5X

CMTX5

CMTX5

Kod ORPHA

99014

Kod OMIM

311070

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

LD90.Y

[*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