

Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1F

Kod Orpha: 101085 Kod OMIM: 607734

Opis choroby *

Definicja

Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1F (CMT1F) to postać CMT1 (sprawdź ten termin) ze zmiennym obrazem klinicznym - od znacznej niepełnosprawności z początkiem choroby w dzieciństwie do łagodnej niepełnosprawności pojawiającej się w wieku dorosłym. CMT1F charakteryzuje się postępującą, obwodową neuropatią czuciową i ruchową z dystalnym porażeniem w kończynach dolnych, który może przybrać formę od łagodnego osłabienia do całkowitego paraliżu dystalnych mięśni kończyn, brakiem odruchów ścięgnistych i obniżonym przewodnictwem mięśniowym. CMT1F stanowi „demielinizującą” postać CMT2E (sprawdź ten termin) i jest spowodowana mutacjami genu NEFL (8p21.2).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CMT1F

CMT1F

Kod ORPHA

101085

Kod OMIM

607734

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

8C20.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl