

## 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 ścięgniastych 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