

Opis choroby *

Definicja

Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1B (CMT1B) to postać CMT1 (sprawdź ten termin) spowodowana mutacjami genu MPZ (1q22), która objawia się neuropatią obwodową (osłabienie i atrofia mięśni dystalnych, zniekształcenie stóp oraz utrata czucia). Fenotyp jest zmienny i zależy od konkretnej mutacji. Opisano dwa różne obrazy kliniczne: (1) początek choroby we wczesnym niemowlęctwie z ciężkim fenotypem z opóźnieniem nauki chodzenia i prędkością przewodzenia nerwów ruchowych (motor nerve conduction velocities - MNCV) inf 10 m/s, często uznawany za zespół Dejerine'a i Sottasa (sprawdź ten termin) lub (2) o dużo późniejszym wieku zachorowania (sup 40 lat), z prawidłowym lub łagodnie spowolnionym MNCV oraz często występującą utratą słuchu i nieprawidłowościami źrenic. W 15% przypadków CMT1B występuje klasyczny fenotyp CMT.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CMT1B

CMT1B

Kod ORPHA

101082

Kod OMIM

118200

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

8C20.0

[*Źródło](#)

orphanet