

# Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1D

## Kod Orpha: 101084 Kod OMIM: 607678

### Opis choroby \*

#### Definicja

Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1D (CMT1D) to postać CMT1 (sprawdź ten termin) spowodowana mutacjami genu EGR2 (10q21.1) ze zmiennym nasileniem objawów i wiekiem zachorowania (od wieku niemowlęcego po dorosłość), która najczęściej objawia się nieprawidłowościami chodu, postępującym zmęczeniem i osłabieniem dystalnych mięśni kończyn, z możliwym późniejszym udziałem mięśni proksymalnych, zniekształceniem stóp i znacznym zwolnieniem prędkości przewodzenia nerwowego. Do objawów dodatkowych może należeć skolioza, zaburzenia nerwów czaszkowych, takie jak podwójne widzenie oraz obustronne porażenie strun głosowych.

#### Dane

**Klasyfikacja**  
Choroba

**Synonimy**  
CMT1D  
CMT1D

**Kod ORPHA**  
101084

**Kod OMIM**  
607678

**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](http://www.orphanet.pl)