

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