

## 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