

# Autosomalna dominująca pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu A

## Kod Orpha: 100043 Kod OMIM: 606483

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare hereditary motor and sensory neuropathy characterized by intermediate motor median nerve conduction velocities (usually between 25 and 45 m/s) and signs of both demyelination and axonal degeneration in nerve biopsies. It presents with usual clinical features of Charcot-Marie-Tooth disease (progressive muscle weakness and atrophy of the distal extremities, distal sensory loss, reduced or absent deep tendon reflexes, and feet deformities) in the first to second decade of life with steady progression until the fourth decade, severe progression and stabilization afterwards.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CMTDIA

CMTDIA

#### Kod ORPHA

100043

#### Kod OMIM

606483

#### Kod ICD10

G60.0

#### Kod ICD11

8C20.2

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)