

Autosomalna dominująca pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu B

Kod Orpha: 100044 Kod OMIM: 606482

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna dominująca pośrednia choroba Charcota-Marie-Tootha typu B jest rzadką dziedziczną neuropatią ruchowo-czuciową, która charakteryzuje się pośrednimi prędkościami przewodnictwa we włóknach ruchowych nerwu pośrodkowego (zwykle pomiędzy 25 a 45 m/s) oraz zwyrodnieniem demielinizacyjno-aksonalnym w biopsji nerwów. W obrazie klinicznym dominują łagodne lub umiarkowanie nasilone, wolno postępujące, typowe objawy choroby Charcota, Mariego i Tootha (osłabienie i zanik mięśni oraz utrata czucia w dystalnych odcinkach kończyn, osłabienie lub brak głębokich odruchów ścięgniastych oraz deformacje stóp). Może wystąpić bezobjawowa neutropenia i zaćma o wczesnym początku.

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
CMTDIB
CMTDIB

Kod ORPHA
100044

Kod OMIM
606482

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