

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