

# Autosomalna dominująca polineuropatia Charcota, Mariego i Tootha typu C

## Kod Orpha: 100045 Kod OMIM: 608323

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Autosomalna dominująca polineuropatia Charcota, Mariego i Tootha typu C jest rzadką dziedziczną neuropatią ruchowo-czuciową, która charakteryzuje się pośrednimi prędkościami przewodnictwa we włóknach ruchowych nerwu pośrodkowego (które zwykle wynoszą od 25 do 60 m/s). Objawy kliniczne są typowe dla umiarkowanie nasilonej, powoli postępującej postaci polineuropatii Charcota, Mariego i Tootha (osłabienie i zanik mięśni oraz utrata czucia w dystalnych odcinkach kończyn dolnych, osłabienie lub brak głębokich odruchów ścięgnistych, deformacje stóp, zanik mięśnia prostownika krótkiego palców). W biopsji nerwów obserwuje się zależną od wieku degenerację aksonów, zmniejszoną liczbę dużych włókien mielinowych, segmentalną remielinizację i brak struktur cebulowatych.

#### Dane

**Klasyfikacja**  
Choroba

**Synonimy**  
CMTDIC  
CMTDIC

**Kod ORPHA**  
100045

**Kod OMIM**  
608323

**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)