

## 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 ścięgniastych, 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