

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