

Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu D

Kod Orpha: 100046 Kod OMIM: 607791

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu D jest rzadką dziedziczną neuropatią ruchowo-czuciową, która charakteryzuje się pośrednimi prędkościami przewodnictwa we włóknach ruchowych nerwu pośrodkowego (zwykle między 25 a 45 m/s) oraz objawami degeneracji aksonalno-demielinizacyjnej bez obecności struktur cebulowatych w biopsji nerwów. W obrazie klinicznym obserwuje się typowe objawy choroby Charcota, Mariego i Tootha o różnym nasileniu (postępujące osłabienie i zanik mięśni oraz utrata czucia w dystalnych odcinkach kończyn, osłabione lub nieobecne odruchy głębokie oraz deformacje stóp). W niektórych rodzinach występują dodatkowe objawy, obejmujące wyniszczający ból neuropatyczny i łagodne posturalne/kinetyczne drżenie kończyn górnych.

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
CMTDID
CMTDID

Kod ORPHA
100046

Kod OMIM
607791

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