

## 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