

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