

Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4D

Kod Orpha: 99950 Kod OMIM: 601455

Opis choroby *

Definicja

Charcot-Marie-Tooth disease type 4D (CMT4D) is a subtype of Charcot-Marie-Tooth disease type 4 characterized by a childhood-onset of severe, progressive, demyelinating sensorimotor neuropathy manifesting with distal muscle weakness and atrophy, sensorineural hearing impairment leading to deafness (usually in third decade), severely reduced nerve conduction velocities, and skeletal, especially foot, deformities. Tongue atrophy has also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CMT4D

CMT4D

Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa,
typ Loma

HMSN, typ Loma

HMSN-Lom

HMSN, Lom type

HMSN-Lom

Hereditary motor and sensory neuropathy,
Lom type

Kod ORPHA

99950

Kod OMIM

601455

Kod ICD10

G60.0

Kod ICD11

8C20.0

[*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