

# Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4E

## Kod Orpha: 99951 Kod OMIM: 605253

### Opis choroby \*

#### Definicja

Charcot-Marie-Tooth disease type 4E (CMT4E) is a congenital, hypomyelinating subtype of Charcot-Marie-Tooth disease type 4 characterized by a Dejerine-Sottas syndrome-like phenotype (incl. hypotonia and/or delayed motor development in infancy), extremely slow nerve conduction velocities, potential respiratory dysfunction, cranial nerve involvement, and the typical CMT phenotype, i.e. distal muscle weakness and atrophy, sensory loss, and foot deformity.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Autosomal recessive congenital  
hypomyelinating neuropathy  
Autosomalna recesywna wrodzona neuropatia  
hipomielinizująca  
CMT4E  
CMT4E

#### Kod ORPHA

99951

#### Kod OMIM

605253

#### 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](http://www.orphanet.pl)