

## CHARCOT-MARIE-TOOTH: UMA SÉRIE DE CASOS

da Costa, Maria Fernanda B.<sup>1</sup>; Bombardelli, Laura L.<sup>1</sup>; Silveira, Juliana O. F.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>*Acadêmicas do Curso de Medicina, Universidade Franciscana, Santa Maria – RS.*

<sup>2</sup>*Professora do Curso de Medicina, Universidade Franciscana, Santa Maria – RS.*

Emails: [laubombardelli@outlook.com](mailto:laubombardelli@outlook.com), [mariafbeh10@gmail.com](mailto:mariafbeh10@gmail.com), [julianaofs@yahoo.com.br](mailto:julianaofs@yahoo.com.br)

**INTRODUÇÃO:** A Doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) configura a neuropatia motora e sensorial de caráter hereditário mais comum. Há cerca de 30 genes decodificados associados, cada um com sua manifestação clínica respectiva, sendo que as mutações PMP22, GJB1, MFN2 e MPZ constituem 90% dos casos. Ainda, a CMT pode ser categorizada em tipo 1, tipo 2 e intermediário dependendo da velocidade da condução nervosa identificada na eletroneuromiografia (ENMG). Apesar de sua prevalência, a diversidade de apresentação fenotípica e a dificuldade de testagem genética podem retardar o diagnóstico da doença. **OBJETIVOS:** Descrever uma série de casos de CMT. **DELINEAMENTO:** Relato de caso. **DESCRIÇÃO DOS CASOS:** Caso 1 – Paciente feminina, 56 anos, sem histórico familiar de neuropatia. Há 9 anos com quedas frequentes, dificuldade progressiva da marcha e para realizar tarefas manuais, com parestesia em pés, marcha escarvante, força de membros diminuída distalmente, atrofia muscular, pernas em garrafa de champagne invertida, hipoestesia dolorosa e tátil, dedos em martelo e pés cavos. Diagnóstico de CMT confirmado por testagem genética (COX 10, PMP 22 e TEKT3). Caso 2 – Paciente feminina, 41 anos, com histórico familiar de neuropatia periférica. Há 11 anos com câimbras e dores em membros inferiores. Apresenta tremor postural, parestesias, força reduzida na dorsiflexão dos pés, hipoestesia tátil em meias curtas e dolorosa em meias longas, sem atrofias. Com sudorese em mãos e pés, episódios de tontura, sugerindo disautonomia. ENMG sugestiva de neuropatia periférica sensitivo-motora. Aguarda testagem genética. Caso 3 – Paciente feminina, 41 anos, com história familiar de neuropatia periférica. Há 6 anos com fraqueza e parestesia progressivas nos quatro membros, marcha escarvante, reflexos abolidos e hipoestesia em

extremidades. Sem atrofia muscular ou deformidades. ENMG com dano axonal e desmielinizante, com alterações sensitivas e motoras. Tipagem genética compatível com CMT tipo 1A, gene PMP22. **CONCLUSÕES:** Avaliar adequadamente pacientes com neuropatia periférica, identificando as diferentes etiologias, é fundamental. CMT, apesar de ser uma neuropatia hereditária frequente, pode se apresentar com diferentes fenótipos. A dificuldade em realizar testagem genética pode tornar a condução dos casos um desafio, especialmente no âmbito da saúde pública. Sobretudo por sua prevalência, reconhecer essa doença é importante não apenas na prática da neurologia, mas também na clínica médica.

**Palavras-chave:** CMT. Neuropatias hereditárias.