



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Charcot-Marie-Tooth Em Paciente Pediátrico: Um Relato De Caso.

Autores: NICOLE ZANARDO TAGLIARI (UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE),
BARBARA GIOVANA PERUZZO (UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE)

Resumo: INTRODUÇÃO: A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT), também chamada de neuropatia motora e sensorial hereditária, constitui um grupo heterogêneo de distúrbios genéticos autossômicos dominantes, recessivos e ligados ao cromossomo X. São caracterizados por evolução lenta e progressiva, dificultando seu diagnóstico precoce. DESCRIÇÃO DO CASO: Masculino, 11 anos de idade, estudante, procedente de município da Serra Catarinense. Nascido de parto cesáreo, a termo, adequado para a idade gestacional, sem intercorrência neonatais. Refere alteração de marcha há 1 ano, deambulando, a partir de então, na ponta dos pés. Relata dor ao tentar deambular com as plantas dos pés inteiras sobre o chão. Não há histórico de trauma de crânio e coluna. Andou e desenvolveu fala com 1 ano de idade. Ao exame físico: pé cavo, hipostesia tátil e dolorosa e marcha escarvante. DISCUSSÃO: CMT é a condição neurológica periférica herdada mais comum, com prevalência de 1:2500 nascimentos. Costuma se manifestar na infância/adolescência, sendo predominante o comprometimento motor. Acomete, sobretudo, os membros inferiores - músculos plantiflexores e dorsiflexores - determinando a marcha escarvante. É classificada em CMT tipo 1, caracterizada por lentificação na velocidade de condução nervosa (VCN) e desmielinização, e CMT tipo 2, caracterizada por VCN normal/discretamente reduzida e axonopatia. A forma mais frequente é a CMT1, de herança autossômica dominante, causada por duplicação de região do cromossomo 17. Para realização diagnóstica, é necessário anamnese detalhada, exame clínico abrangente, uso de testes eletrofisiológicos e genéticos. Pelo fato da variabilidade clínica ser ampla e haver sutis variações entre os tipos da doença, o diagnóstico diferencial entre eles só é possível através de exames moleculares de DNA. Seu tratamento é direcionado à fisioterapia, visto que não há medicamento ou terapia gênica efetiva. CONCLUSÃO: Ressalta-se a importância do diagnóstico precoce, sobretudo na faixa etária pediátrica, uma vez que permanece subdiagnosticada, repercutindo no desenvolvimento e qualidade de vida.