



## DOENÇA DE CHARCOT MARIE TOOTH: DO DIAGNÓSTICO AO TRATAMENTO - RELATO DE CASO

DANIEL ANTUNES PEREIRA; ESTHER DUARTE DE OLIVEIRA; ISADORA FERREIRA  
PACHECO RIBEIRO; ISAIAS LEITE DE ALMEIDA ESTEVES; AMANDA MENESCAL SIAS  
LINS

**Introdução:** A pesquisa sobre neuropatias hereditárias avança, revelando uma compreensão mais clara de suas diversas manifestações. Condições como as neuropatias motoras e sensitivas hereditárias (HMSN) apresentam classificações fenotípicas distintas. A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) é parte de um grupo heterogêneo de neuropatias genéticas primárias. Avanços em testes genéticos revolucionaram o diagnóstico da CMT, mas tratamentos farmacológicos eficazes continuam escassos. Estratégias de manejo incluem cuidados de suporte e exercícios personalizados. Tecnologias emergentes, como RNA e CRISPR/Cas9, oferecem esperança para tratamentos. Mutações em genes como MFN2 e MME são associadas a essa neuropatia. **Objetivo:** Contribuir para o conhecimento dos múltiplos sintomas de pacientes com CMT. **Relato de Caso:** PAE, de 52 anos, professora, tem histórico médico significativo, incluindo hipertensão arterial sistêmica, diabetes mellitus e uma condição psiquiátrica não especificada. Desde 2021, relata dificuldades de mobilidade, com lentidão ao caminhar e episódios de tropeços. Sintomas progressivos incluem desequilíbrio ao andar, dormência nos pés e pernas, após lesão na coluna em 2022. Exame físico revela características de ataxia sensorial, reflexos reduzidos e fraqueza muscular. Eletroneuromiografia sugere polineuropatia sensorial-motora com predominância axonal distal, confirmada por análise genética com variante patogênica no gene MME associada à Doença CMT. Este relato médico apresenta uma paciente com história médica significativa, incluindo hipertensão arterial sistêmica, diabetes mellitus e uma condição psiquiátrica não especificada, ilustrando nuances clínicas e genéticas da CMT. Seus sintomas incluem dificuldades progressivas de mobilidade, sensação de desequilíbrio e dormência nos pés e pernas. Exames confirmaram o diagnóstico de CMT, com uma variante patogênica no gene MME, destacando a importância da análise genética para diagnóstico precoce e tratamento personalizado. Terapias convencionais e avanços recentes em terapia gênica e farmacológica oferecem esperança na qualidade de vida dos pacientes com CMT, embora desafios persistam. **Conclusão:** Embora o tratamento atual da CMT seja principalmente sintomático, avanços em terapia gênica e farmacologia oferecem esperança para abordagens terapêuticas futuras mais eficazes e direcionadas. No entanto, enfrentar os desafios associados ao desenvolvimento e implementação dessas terapias é fundamental, incluindo questões de acesso, segurança e eficácia a longo prazo. Em última análise, uma abordagem integrada e colaborativa envolvendo clínicos, geneticistas e pesquisadores é essencial.

Palavras-chave: **CHARCOT-MARIE-TOOTH; TERAPIA GENÉTICA; NEUROPATIA HEREDITÁRIA; PÉS CAVOS; NEUROPATIA;**