**Estudo das manifestações da doença de Charcot-Marie-Tooth**

Marina Rodrigues Cotini¹, Ariane Matildes de Oliveira¹, Carolyne Machado Desidério¹, Lígia Viana

De Araújo¹, José Lopes Pereira Júnior².

¹ Discentes do Curso de Medicina da FAHESP/IESVAP

² Docente do Curso de Medicina da FAHESP/IESVAP

Área temática: I – Atenção à saúde.

E-mail do autor: ninacotini@gmail.com

Modalidade: Pôster.

**Introdução:** A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT), também conhecida como neuropatia periférica motora e sensitiva hereditária, trata-se de um grupo clinicamente heterogêneo de distúrbios neurológicos herdados, com uma prevalência de 1 em 2.500. Essa doença resulta de defeitos nos axônios ou mielina ou em ambos simultaneamente. Esse quadro causa lentidão da velocidade da condução motora do nervo mediano, apresentando clinicamente sinais como, miastenia, amiotrofia, hipertrofia de nervos, hipoestesia, pé cavos e tremor de mãos. **Objetivo:** Compreender a fisiopatologia e principais tipos da doença de CMT, além de analisar as manifestações clinicas da doença. **Métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura realizada através da Biblioteca Virtual de Saúde e as bases de dados do Lilacs e Scielo. Através dos descritores: “neuropatia periféricas hereditárias”, “Charcot-Marie Tooth”, “neuropatia motora e sensitiva”. Para o estudo, foram analisados 10 artigos publicados entre 2011 a 2017 nos idiomas português e inglês, sendo selecionados 7 artigos. **Resultados:** A doença de CMT é uma doença heterogênea, tanto clínica quanto geneticamente, mas pode ser grosseiramente dividida em duas formas principais, utilizando como base estudos eletrofisiológicos de condução nervosa em pacientes, a primeira e mais comum é a neuropatia desmielinizante autossômica dominante (CMT1), que é caracterizada por velocidades diminuídas de condução nervosa (NCVs). Já a segunda forma (CMT2) uma neuropatia axonal caracterizada por NCVs quase normais, mas com amplitudes reduzidas de condução nervosa, o que sugere que o defeito é axonal primário. Os sinais e sintomas surgem nos pés e progridem para as mãos, são afetados os músculos plantiflexores e dorsiflexores, causando marcha escarvante (pé cavo) e a musculatura intrínseca da mão dificultando atividades que demandam motricidade fina. Somado a isso, o débito motor leva a amiotrofia distal bilateral simétrica que afeta a musculatura do pé e do terço inferior da coxa, levando a deformidades e escolioses, além de acentuar déficits na marcha e a atrofia muscular que afeta as pernas determina um padrão conhecido como garrafa de champanhe invertida. Por fim há o acometimento das extremidades superiores caracterizado por atrofia da musculatura interóssea, da eminência tenar, e hipotênar. As alterações sensitivas podem se apresentar como cãibras, parestesias, discreta hipoestesia e há a diminuição ou extinção dos reflexos como o de aquileu e patelar e pode haver acometimento das cordas vocais e alterações auditivas. **Conclusão:** Os resultados mostram que a doença de CMT também conhecida como neuropatia periférica motora e sensitiva hereditária é uma condição multifacetada, com dois tipos principais que apresentam causas genéticas e apresentações clinicas particulares. De maneira geral a doença compromete o desenvolvimento motor e sensorial, marcha e força.

**Palavras-chaves:** neuropatia periférica hereditária, Charcot-Marie-Tooth, neuropatia motora e sensitiva.